TIẾT NIỆU NHI KHOA – QUYỂN II

Tác giả: Minh Hưng – Bác sĩ Nguyễn Đông Hưng

Phần V: Bệnh lý cơ quan sinh dục nữ

- **Chương 36: Niệu – phụ khoa nhi (Pediatric Urogynecology)**
- **Chương 37: Tật lỗ tiểu trên ở bé gái (Female Epispadias)**
- **Chương 38: Dị tật ổ nhớp ở bé gái (Cloacal Anomaly)**
- **Chương 39: Dị tật tồn tại xoang niệu dục (Urogenital Sinus)**

Phần VI: Rối loạn phát triển giới tính (DSD – Disorders of Sex Development)

- **Chương 40: Rối loạn phát triển giới tính – hiểu biết hiện tại, chẩn đoán và điều trị (Current Understanding, Workup and Treatment of DSD)**
- **Chương 41: Các vấn đề xã hội và pháp lý liên quan đến DSD (Social & Medicolegal Issues in DSD)**

Phần VII: Ung thư hệ Tiết niệu – Sinh dục trẻ em

- **Chương 42: Ung thư thận và tuyến thượng thận ở trẻ em (Kidney and Adrenal Malignancies)**
- **Chương 43: Ung thư bàng quang ở trẻ em (Bladder Malignancies)**
- **Chương 44: U tinh hoàn và u vùng quanh tinh hoàn ở trẻ em (Testicular & Paratesticular Tumors)**
- **Chương 45: Xạ trị và liệu pháp áp sát trong ung thư tiết niệu nhi khoa (Radiotherapy & Brachytherapy)**
- **Chương 46: Tổ chức nhóm điều trị ung thư Tiết niệu Nhi (Concepts on the Pediatric Urology Oncology Team)**

Phần VIII: Sỏi, chấn thương và cấp cứu Tiết niệu Nhi khoa

- **Chương 47: Sỏi thận ở trẻ em – điều trị phẫu thuật (Renal Calculi – Surgical Management)**

- **Chương 48: Sỏi niệu quản ở trẻ em – điều trị phẫu thuật (Ureteral Calculi – Surgical Management)**
- **Chương 49: Sỏi bàng quang ở trẻ em – chẩn đoán và điều trị (Bladder Calculi – Management)**
- **Chương 50: Sỏi tiết niệu ở trẻ em – điều trị nội khoa (Urolithiasis – Medical Management)**
- **Chương 51: Các hướng phát triển mới trong điều trị sỏi tiết niệu (Future Developments in Stone Management)**
- **Chương 52: Chấn thương thận ở trẻ em (Renal Trauma)**
- **Chương 53: Chấn thương bàng quang và niệu quản ở trẻ em (Bladder and Ureteral Trauma)**
- **Chương 54: Chấn thương niệu đạo ở trẻ em (Urethral Injury)**
- **Chương 55: Chấn thương dương vật và bìu ở trẻ em (Penile and Scrotal Trauma)**
- **Chương 56: Hội chứng bìu cấp (Acute Scrotum)**

Phần IX: Tiết niệu tuổi vị thành niên và chuyển tiếp

- **Chương 57: Biến chứng lâu dài sau tái tạo đường tiết niệu dưới (Long-term Complications of Lower Urinary Tract Reconstruction)**
- **Chương 58: Vai trò của tiết niệu chuyển tiếp (chuyển giao từ nhi khoa sang người lớn) (Role of Transitional Urology)**
- **Chương 59: Biến chứng lâu dài sau tái tạo cơ quan niệu – sinh dục (Long-term Complications of Urogenital Reconstruction)**

Phần X: Các hướng phát triển mới trong Tiết niệu Nhi khoa

- **Chương 60: Kỹ thuật tạo mô trong tiết niệu nhi khoa – hiện tại và tương lai (Tissue Engineering – Current Status & Future)**
- **Chương 61: Tiết niệu Nhi khoa trong tương lai đến năm 2050 (Pediatric Urology in 2050)**
- **Chương 62: Hợp tác đa trung tâm trong nghiên cứu Tiết niệu Nhi (Multicenter Collaboratives)**

- **Chương 63: Cải tiến chất lượng điều trị trong Tiết niệu Nhi (Quality Improvement in Pediatric Urology)**
- **Chương 64: Tin học lâm sàng trong Tiết niệu Nhi (Clinical Informatics in Pediatric Urology)**
- **Chương 65: Các vấn đề đạo đức và cân nhắc trong Tiết niệu Nhi (Ethical Dilemmas & Considerations)**
- **Chương 66: Đào tạo và phát triển lãnh đạo trong chuyên ngành Tiết niệu Nhi (Leadership & Training in Pediatric Urology)**
- **Chương 67: Mạng xã hội và cơ hội học tập trong Tiết niệu Nhi (Social Media & Learning Opportunities)**
- **Chương 68: Sử dụng kết quả báo cáo từ người bệnh (Patient-Reported Outcomes – PRO) trong đánh giá điều trị**

Phần V: Bệnh lý cơ quan sinh dục nữ

Bệnh lý cơ quan sinh dục nữ trong tiết niệu nhi là một lĩnh vực vừa đặc thù, vừa dễ bị bỏ sót. Khác với nhiều bệnh lý ở bé trai thường "nhìn thấy ngay", các bất thường ở bé gái thường kín đáo hơn, triệu chứng không điển hình và đôi khi chỉ biểu hiện bằng nhiễm trùng tiểu tái diễn, tiểu không tự chủ, viêm âm hộ – âm đạo kéo dài, rối loạn tiểu tiện, hoặc phát hiện tình cờ qua siêu âm. Vì vậy, tiếp cận nhóm bệnh này đòi hỏi sự nhạy bén về lâm sàng, hiểu đúng giải phẫu – sinh lý theo lứa tuổi, và đặc biệt là một thái độ thăm khám tôn trọng – tế nhị – bảo vệ trẻ.

Phần V được xây dựng nhằm giúp người học nắm vững nền tảng và chiến lược quản lý các bệnh cảnh quan trọng trong niệu – phụ khoa nhi, bao gồm những tình huống từ đơn giản đến rất phức tạp:

- Niệu – phụ khoa nhi (Pediatric Urogynecology): nhóm vấn đề thường gặp liên quan tiểu không tự chủ, rối loạn tiểu tiện, sa – lộ niêm mạc, viêm nhiễm vùng sinh dục ngoài, và các tình trạng gây khó chịu kéo dài ảnh hưởng chất lượng sống.
- Lỗ tiểu trên ở bé gái (female epispadias): ít gặp nhưng có liên quan mật thiết đến cơ chế kiểm soát tiểu tiện, dễ kèm bất thường bàng quang – cổ bàng quang và cần kế hoạch điều trị dài hạn.
- Dị tật ổ nhớp (cloacal anomaly) và xoang niệu dục (urogenital sinus): nhóm dị tật phức tạp, đòi hỏi đánh giá đa chuyên khoa, tái tạo theo giai đoạn và theo dõi lâu dài đến tuổi dậy thì – trưởng thành.

Trong bối cảnh thực hành tại Việt Nam, phần bệnh lý sinh dục nữ còn đặt ra nhiều thách thức thực tế: trẻ đến khám muộn, e ngại thăm khám vùng kín, thiếu điều kiện đánh giá chuyên sâu ở tuyến dưới, và khoảng trống trong tư vấn tâm lý cho gia đình. Do đó, nội dung của Phần V không chỉ trình bày kiến thức bệnh học, mà còn nhấn mạnh các nguyên tắc "làm đúng ngay từ đầu": chỉ định thăm khám phù hợp, lựa chọn cận lâm sàng hợp lý, nhận diện dấu hiệu cảnh báo dị tật phức tạp, và thiết lập kế hoạch chuyển tuyến kịp thời khi cần.

Một nguyên tắc xuyên suốt của phần này là: mục tiêu điều trị không chỉ là giải quyết triệu chứng trước mắt, mà còn là bảo tồn chức năng tiết niệu –

sinh dục lâu dài, bảo vệ đường tiết niệu trên, đồng thời hướng đến chất lượng sống, hình ảnh cơ thể và khả năng sinh sản trong tương lai. Nhiều trẻ cần theo dõi qua nhiều giai đoạn phát triển, đặc biệt khi bước vào tuổi dậy thì, khi các vấn đề về kinh nguyệt, hoạt động nội tiết và tâm lý bắt đầu trở nên nổi bật.

Vì vậy, Phần V được trình bày theo định hướng thực hành, với cấu trúc rõ ràng: nhận diện – đánh giá – phân loại – điều trị – theo dõi, trong đó nhấn mạnh các điểm mấu chốt giúp người học tự tin hơn khi gặp các tình huống như: bé gái tiểu không tự chủ kéo dài, nhiễm trùng tiểu tái diễn khó giải thích, nghi ngờ bất thường lỗ tiểu hoặc dị tật ổ nhớp, và lập kế hoạch quản lý – tư vấn phù hợp cho gia đình.

Hy vọng rằng sau Phần V, bạn đọc không chỉ hiểu sâu hơn về niệu – phụ khoa nhi, mà còn xây dựng được một phong cách thực hành an toàn và nhân văn: tế nhị trong thăm khám, chính xác trong chẩn đoán, và kiên trì trong theo dõi lâu dài – để mỗi trẻ gái được điều trị đúng, được bảo vệ đúng, và có cơ hội phát triển trọn vẹn nhất.

Chương 36: Niệu – phụ khoa nhi (Pediatric Urogynecology)

Các vấn đề về tiết niệu phụ khoa thường gặp trong thực hành của bất kỳ bác sĩ nhi khoa nào. Việc thăm khám các vấn đề này có thể phát hiện ra nhiều vấn đề khác nhau, từ lành tính đến bệnh lý và từ hành vi đến bẩm sinh. Thông thường, các vấn đề về sinh dục và tiết niệu ở bé gái không thể tách rời, và một số vấn đề phụ khoa cần được đánh giá cả đường tiết niệu. Trong chương này, chúng ta sẽ đề cập đến một số vấn đề tiết niệu phụ khoa phổ biến hơn mà bác sĩ lâm sàng có thể gặp phải trong thực hành của mình.

U nang tuyến Skene

Tuyến Skene, hay tuyến cận niệu đạo, là cơ quan tương ứng ở nữ giới với tuyến tiền liệt ở nam giới. Chúng nằm ở phía bên của niệu đạo xa và có thể bị tắc nghẽn, dẫn đến hình thành u nang. Mặc dù phổ biến hơn ở người lớn, chúng cũng có thể xuất hiện ở các bé gái.[1]Khi khám thực thể, có thể thấy một khối u nang thành mỏng, căng, lồi ra từ một bên hoặc bên kia của lỗ niệu đạo. Điều này có thể được phân biệt với sa niệu đạo, gây ra sự phình ra xung quanh lỗ niệu đạo, hoặc sa túi giãn niệu quản, là một khối u nang lồi ra từ lòng lỗ niệu đạo. Chẩn đoán có thể được thực hiện chỉ bằng khám thực thể, nhưng trong trường hợp cần loại trừ tắc nghẽn đường tiết niệu hoặc túi giãn niệu quản, có thể cần siêu âm. Việc điều trị thường là bảo tồn, vì hầu

hết các trường hợp sẽ tự thoái lui.[2]Trong những trường hợp ít phổ biến hơn, có thể cần phải phẫu thuật cắt bỏ.[1,2]

U nang tuyến Bartholin

Tuyến Bartholin ở nữ giới tương ứng với tuyến hành niệu đạo ở nam giới và nằm đối xứng hai bên ở môi bé tại vị trí 4 và 8 giờ.[3]Đây là tuyến tiết chất nhầy, giúp bôi trơn âm đạo. Khi bị tắc nghẽn, có thể hình thành u nang. U nang thường gặp hơn ở người lớn, nhưng cũng có thể xuất hiện ở trẻ em. Tỷ lệ mắc bệnh tăng dần theo tuổi cho đến khi mãn kinh.[4]Khám lâm sàng sẽ phát hiện một khối phồng hoặc cấu trúc dạng nang ở thành bên của âm hộ, nằm sâu bên dưới cơ hành hang. Một lần nữa, phương pháp điều trị được ưu tiên là điều trị bảo tồn.[2]

Hình 1. U nang tuyến Bartholin ở bé gái với khối u dạng nang phát sinh từ thành môi bên trái.

Sa niệu quản

Túi giãn niệu quản là sự phình ra dạng túi của đoạn niệu quản xa, xuyên qua thành cơ của bàng quang. Nhiều trường hợp túi giãn niệu quản được tìm thấy trong bối cảnh hệ thống thu thập nước tiểu của thận bị nhân đôi. Tình trạng ứ nước thận có thể xảy ra do tắc nghẽn hoặc trào ngược bàng quang niệu quản. Thực tế, khoảng 50% trường hợp túi giãn niệu quản sẽ có trào ngược cùng bên và khoảng 25% sẽ có trào ngược ở phía đối bên. Vì lý do đó, chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu là một bước quan trọng trong quá trình chẩn đoán túi giãn niệu quản.[2]Với sự ra đời của siêu âm sàng lọc trước sinh, nhiều trường hợp giãn niệu quản được phát hiện trong quá trình thăm khám chứng thận ứ nước chu sinh. Tùy thuộc vào kích thước của phần phình ra, giãn niệu quản có thể sa ra ngoài niệu đạo, đặc biệt là ở nữ giới, biểu hiện là một khối trơn nhẵn, được bao phủ bởi niêm mạc, nhô ra từ lòng niệu đạo.[5]Việc phát hiện bệnh cần dẫn đến việc chuyển bệnh nhân đến điều trị kịp thời, trong đó phương pháp chính là rạch và/hoặc cắt bỏ khối u bằng phẫu thuật.[6,7,8]Trong một số trường hợp nghiêm trọng hơn, có thể cần phải tái tạo cổ bàng quang và/hoặc cấy ghép lại niệu quản.[2]

Hình 2. Túi giãn niệu quản sa với ống thông vẫn còn nguyên vị trí.

Màng trinh không thủng

Trong quá trình phát triển bình thường ở trẻ sơ sinh, màng trinh, một lớp màng biểu mô mỏng, sẽ tự động vỡ. Nếu không, kết quả là màng trinh không thủng, thường biểu hiện ở bé gái tuổi dậy thì với tình trạng vô kinh và đau bụng theo chu kỳ.[9]Bệnh nhân cũng có thể biểu hiện các triệu chứng ngay từ khi còn sơ sinh do sự lưu thông liên tục của estrogen từ mẹ. Điều này gây ra sự sản sinh chất nhầy cổ tử cung, sự tích tụ chất nhầy này trong âm đạo và tử cung dẫn đến tình trạng ứ dịch âm đạo hoặc ứ dịch tử cung-âm đạo.[2]Biểu hiện lâm sàng có thể khác nhau, bao gồm các triệu chứng như khối u vùng đáy chậu, bí tiểu,[10]Đau bụng cấp tính giống như viêm ruột thừa,[11]hoặc đau bụng mãn tính.[12]Tình trạng ứ nước thận cũng đã được ghi nhận.[13,14]Khi khám thực thể, dấu hiệu điển hình là khối phồng ở vùng đáy chậu. Rạch màng trinh là phương pháp điều trị dứt điểm, nhưng các bác sĩ cũng cần cảnh giác với khả năng bí tiểu do khối u chèn ép đường ra bàng quang gây tắc nghẽn, và đặt ống thông niệu đạo trong trường hợp đó.[2,9]Các

bác sĩ lâm sàng cũng nên tránh cám dỗ chỉ đơn giản là hút dịch hoặc rạch một vết nhỏ để giảm triệu chứng, vì bệnh viêm vùng chậu đã được ghi nhận và khả năng tái phát là rất cao.[5,9]

Hình 3. Màng trinh không thủng với màng phồng.

Dính môi

Dính môi âm hộ là hiện tượng hai môi âm hộ nhỏ dính liền nhau. Hiện tượng này thường bắt đầu từ mép sau của âm hộ và lan dần về phía trước với mức độ khác nhau. Người ta cho rằng hiện tượng này xảy ra do nồng độ estrogen trong máu thấp ở các bé gái trước tuổi dậy thì.[5]Ở nhiều bé gái, dính buồng tử cung không gây triệu chứng, nhưng cũng có thể xuất hiện các triệu chứng như khó chịu và kích ứng vùng âm hộ-âm đạo, đau khi lau chùi, hoặc rò rỉ nước tiểu sau khi đi tiểu do nước tiểu ứ đọng phía sau chỗ dính. Dính buồng tử cung không triệu chứng có thể được điều trị bảo tồn, vì 80% sẽ tự khỏi trong vòng một năm. Cha mẹ nên được tư vấn về vệ sinh vùng đáy chậu đúng cách.[2,5,15]Phương pháp điều trị y tế chủ yếu vẫn là kem bôi estrogen tại

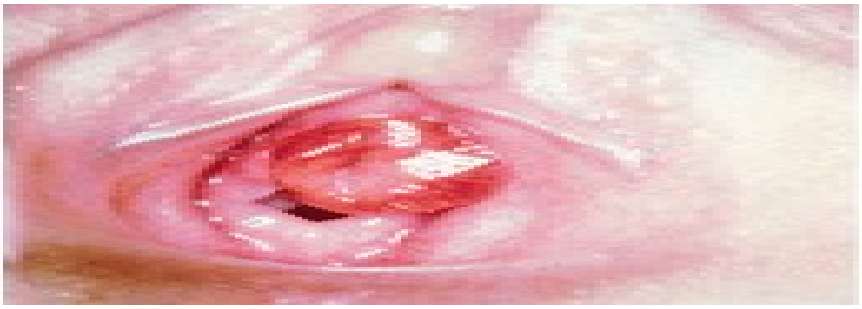
chỗ, đã được chứng minh là vượt trội hơn so với các loại kem dưỡng ẩm bôi ngoài da.[5,16]Ít phổ biến hơn, có thể cần phải thực hiện thủ thuật tách môi âm hộ bằng cơ học dưới gây tê tại chỗ hoặc gây mê toàn thân. Cha mẹ nên được thông báo rằng tình trạng tái phát khá phổ biến, lên đến 15%, và cần được giáo dục về tầm quan trọng của việc tách môi âm hộ thường xuyên sau khi điều trị thành công để ngăn ngừa tái phát.[2,5,15]Cần lưu ý rằng, cha mẹ nên tránh việc tách môi âm hộ một cách mạnh bạo, chỉ cần ấn nhẹ khi thoa kem dưỡng ẩm tại chỗ là đủ để ngăn ngừa tái phát mà không gây tổn thương.

Hình 4. Ví dụ về dính môi.

Hình 5. Ví dụ về dính môi.

Sa niệu đạo

Sa niệu đạo biểu hiện bằng một khối phồng tròn quanh lỗ niệu đạo. Đây là một tình trạng hiếm gặp, thường thấy ở các bé gái da đen, vì những lý do chưa rõ, và phụ nữ sau mãn kinh. Tỷ lệ mắc bệnh chính xác chưa được biết rõ, vì nhiều bệnh nhân có thể không có triệu chứng hoặc có rất ít triệu chứng và không bao giờ đi khám. Thiếu hụt estrogen được cho là một nguyên nhân có thể xảy ra. Điều này có thể dẫn đến teo niệu đạo xa, và với áp lực ổ bụng tăng lên, niệu đạo xa có thể bị sa. Tình trạng này cũng có thể xảy ra sau khi tiêm quanh niệu đạo. Niêm mạc niệu đạo bị lộ ra có thể bị viêm và dễ vỡ, dẫn đến các triệu chứng như đau, tiểu khó, tiết dịch và chảy máu hoặc tiểu ra máu. Điều trị nội khoa bằng kem estrogen bôi tại chỗ và ngâm hậu môn được ưu tiên. Thuốc steroid bôi tại chỗ cũng đã được sử dụng. Cắt bỏ phần niệu đạo bị sa chỉ dành cho các trường hợp nghiêm trọng hơn.[2,5,17]Trong hầu hết các trường hợp, việc duy trì thói quen đi tiêu tốt để giảm thiểu tình trạng rặn mạnh là chìa khóa dẫn đến thành công lâu dài hơn mà không tái phát.



Hình 6. Sa niệu đạo toàn bộ chu vi ở một bé gái.

Địa y xơ cứng

Mặc dù bệnh xơ cứng địa y thường ảnh hưởng đến người lớn, đặc biệt là phụ nữ trung niên, nhưng nó cũng có thể ảnh hưởng đến các bé gái, với tỷ lệ mắc bệnh cao nhất ở độ tuổi 4-6, chiếm 7-15% tổng số ca bệnh.[18]Các triệu chứng thường gặp bao gồm ngứa, khó chịu hoặc tiết dịch ở âm hộ, chảy máu, tiểu khó và rối loạn chức năng ruột và bàng quang. Khám thực thể cho thấy các mảng da trắng, bóng. Hình dạng điển hình là "hình số 8", bao gồm vùng âm hộ và quanh hậu môn. Điều trị bao gồm sử dụng steroid bôi tại chỗ mạnh, với mục tiêu ngăn ngừa teo và hẹp lỗ âm đạo, ngoài việc giảm triệu chứng. Mặc dù có một số liên quan đến bệnh ác tính ở người lớn, nhưng điều này chưa được quan sát thấy ở trẻ em. Do đó, sinh thiết ít có vai trò trong việc điều trị cho trẻ em. Tuy nhiên, theo dõi thường xuyên lâu dài là rất quan trọng.[2,18]

Thiếu hụt ống Müller

Hội chứng thiểu sản ống Müller là tình trạng ống Müller không phát triển thành ống dẫn trứng, tử cung, cổ tử cung và 1/3 trên của âm đạo, dẫn đến sự thiếu hụt ở các mức độ khác nhau của các cấu trúc này. Biểu hiện thường gặp nhất là vô kinh. Khi khám thực thể, có thể quan sát thấy mức độ teo âm đạo khác nhau. Chẩn đoán phân biệt cần bao gồm các rối loạn phát triển giới tính với kiểu nhiễm sắc thể 46,XY, chẳng hạn như hội chứng không nhạy cảm hoàn toàn với androgen hoặc thiếu hụt 5-alpha reductase. Do đó, cần tiến hành xét nghiệm nhiễm sắc thể và siêu âm vùng chậu để đánh giá sự hiện diện của tử cung, buồng trứng và cổ tử cung.[5]Bệnh này có thể liên quan đến các bất thường về thận, chẳng hạn như chứng không có thận bẩm sinh, vì vậy cần phải siêu âm thận. Sau khi chẩn đoán được xác nhận, phẫu thuật tái tạo có thể bao gồm nong âm đạo, tạo hình âm đạo, hoặc thậm chí tạo âm đạo nhân tạo bằng ruột.[2]

Viêm âm hộ âm đạo

Viêm âm hộ âm đạo là thuật ngữ dùng để chỉ nhiều biểu hiện viêm nhiễm khác nhau ở âm hộ và âm đạo. Viêm âm hộ âm đạo là một trong những bệnh phụ khoa phổ biến nhất ở trẻ em gái.[19]Viêm âm hộ âm đạo có nhiều nguyên nhân khác nhau, và việc điều trị phụ thuộc vào nguyên nhân cơ bản. Hơn nữa, khi các bé gái lớn lên và cơ thể thay đổi, tỷ lệ mắc một số nguyên nhân nhất định cũng thay đổi. Ở các bé gái nhỏ tuổi, môi trường thiếu estrogen dẫn đến biểu mô âm đạo và âm hộ mỏng với ít loài vi khuẩn Lactobacillus, dẫn đến độ pH trung tính hơn. Khi dậy thì, lượng estrogen tăng lên kích thích một môi trường bảo vệ tốt hơn, với biểu mô trưởng thành hơn và độ pH axit hơn. Cấu tạo giải phẫu của nữ giới cũng rất quan trọng. Sự gần gũi của âm đạo với hậu môn có thể dẫn đến việc vi khuẩn từ phân xâm nhập vào âm đạo, đặc biệt ở trẻ nhỏ và trẻ em bị rối loạn chức năng ruột và bàng quang. Do đó, bác sĩ lâm sàng nên chú ý đến thói quen đi tiêu và tiểu tiện, đặc biệt chú ý đến các dấu hiệu táo bón. Bác sĩ lâm sàng nên nhớ rằng tiêu chảy có thể là bằng chứng của chứng són phân và nên xem xét chụp X-quang bụng (KUB) để đánh giá tình trạng táo bón nếu có bất kỳ dấu hiệu nào của rối loạn chức năng ruột hoặc bàng quang. Các đặc điểm giải phẫu và hành vi khác góp phần gây bệnh ở trẻ em gái bao gồm thiếu lớp mỡ môi âm hộ hoặc lông mu, môi âm hộ nhỏ và xu hướng khám phá cơ thể dẫn đến việc truyền vi khuẩn đường hô hấp đến vùng đáy chậu.[20]Các dị vật, chất gây kích ứng tại chỗ như quần lót chật, xà phòng tắm, chất tẩy rửa quần áo và các bệnh lý da liễu như dị ứng hoặc chàm cần được xem xét ở mọi lứa tuổi. Lạm dụng tình dục và các bệnh lây truyền qua đường tình dục là những nguyên nhân phổ biến hơn ở các bé gái lớn tuổi và vị thành niên, nhưng cũng cần được xem xét ở mọi lứa tuổi. Việc đánh giá bắt đầu bằng việc hỏi bệnh sử kỹ lưỡng, nhưng phương pháp chẩn đoán chính là khám thực thể tốt. Thông thường, kéo môi lớn ra phía trước và ra ngoài, thay vì chỉ đơn giản là tách ra, sẽ giúp quan sát rõ hơn bộ phận sinh dục ngoài, bao gồm môi nhỏ, niệu đạo và cửa âm đạo. Chiến lược điều trị phụ thuộc vào các nguyên nhân tiềm ẩn. Nếu nghi ngờ nhiễm trùng nấm men hoặc vi khuẩn hoặc các bệnh lây truyền qua đường tình dục, cần điều trị thích hợp bằng thuốc kháng sinh. Tuy nhiên, đa số các trường hợp là do nguyên nhân không đặc hiệu và nên áp dụng các biện pháp vệ sinh tốt.[19]Các tác nhân gây kích ứng tiềm ẩn, chẳng hạn như quần lót chật hoặc xà phòng gây kích ứng, cần được loại bỏ. Rối loạn chức năng ruột và bàng quang cần được điều trị, thông thường bằng cách giảm táo bón thông qua chế độ ăn uống hỗ trợ nhu động ruột hoặc làm sạch ruột khi cần thiết.

Chương 37: Tật lỗ tiểu trên ở bé gái (Female Epispadias)

Dị tật bàng quang lộn ngoài (BE) là một dị tật bẩm sinh nghiêm trọng của đường tiết niệu, trong đó trẻ sơ sinh chào đời với bàng quang bị lòi ra ngoài thành bụng, niệu đạo mở ra phía lưng và các dị tật thứ phát đáng kể ở bộ phận sinh dục. Nó được coi là chứng rối loạn bẩm sinh phức tạp và khó phẫu thuật nhất của đường tiết niệu.[1] Bệnh BE có mức độ nghiêm trọng khác nhau và tồn tại trên một dải liên tục được mô tả là phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh - lỗ niệu đạo trên (BEEC).[2]Tỷ lệ mắc BEEC là khoảng 1 trên 10.000.[2]

Dị tật thoát vị trực tràng (Cloacal exstrophy - CE) nằm ở mức độ nghiêm trọng của hội chứng BEEC . CE là một rối loạn bẩm sinh hiếm gặp với tỷ lệ mắc là 1 trên 200.000–400.000 ca sinh sống.[3,4]Các dị tật bẩm sinh thường gặp kèm theo bao gồm thoát vị rốn, dị tật bàng quang bẩm sinh, hậu môn bít tắc và dị tật cột sống.[4]Các đặc điểm bổ sung bao gồm một tấm manh tràng lộn ngoài ở đường giữa, được bao quanh bởi 2 nửa bàng quang, một đoạn hồi tràng sa ra từ tấm manh tràng và một đầu tận cùng cụt, ruột sau thoái hóa kèm theo hậu môn không có lỗ.[4]

Ở thái cực đối lập là tật hở niệu đạo trên (epispadias). Hẹp niệu đạo trên thường xuất hiện như một phần của bệnh Barrett niệu đạo (BE) và bệnh Barrett niệu đạo bẩm sinh (CE) , nhưng khi hẹp niệu đạo trên xảy ra đơn độc, không kèm theo BE và CE, nó được coi là biến thể ít nghiêm trọng nhất của BEEC . Hẹp niệu đạo trên được định nghĩa là sự hợp nhất không hoàn toàn của niệu đạo lưng.[5]Tình trạng này bao gồm từ khuyết tật nhẹ ở đầu dương vật chưa bị che phủ cho đến dạng lan rộng đến vùng xương mu, gần cổ bàng quang và dẫn đến chứng tiểu không tự chủ hoàn toàn ở nam hoặc nữ.[5]Điều thú vị là trường hợp dị tật niệu đạo trên đầu tiên được mô tả được cho là thuộc về hoàng đế Byzantine Heraclius (610–641 CN).[6]Tật lỗ niệu đạo trên đơn độc ở nam giới là một dị tật hiếm gặp, với tỷ lệ mắc được báo cáo là 1 trên 117.000 nam giới.[6]Tình trạng hẹp niệu đạo bẩm sinh đơn độc ở nữ giới thậm chí còn hiếm gặp hơn, với tỷ lệ mắc là 1 trên 484.000 bệnh nhân nữ.[6]Trong chương này, chúng ta sẽ tập trung hoàn toàn vào chứng hẹp niệu đạo ở nữ giới.

Năm 1928, Davis đã phân loại chứng hẹp niệu đạo ở nữ giới thành ba loại dựa trên mức độ nghiêm trọng. Hệ thống phân loại này vẫn được sử dụng cho đến ngày nay.[7]Ở mức độ nhẹ của tật hở niệu đạo, lỗ niệu đạo chỉ hơi giãn rộng. Ở mức độ trung bình, niệu đạo bị tách đôi ở mặt lưng dọc theo hầu hết chiều dài niệu đạo. Ở mức độ nặng nhất, khe hở niệu đạo lan rộng toàn bộ chiều dài niệu đạo và cơ thắt niệu đạo bị suy yếu. Cần lưu ý rằng, tỷ lệ mắc tật hở niệu đạo ở nữ giới thực tế có thể cao hơn so với báo cáo vì

trong các trường hợp nhẹ hơn, sự thay đổi ở cơ quan sinh dục ngoài có thể rất nhỏ và nếu không có hiện tượng tiểu không tự chủ thì bệnh nhân không được chẩn đoán.[8,9]

Phôi học

Một trong những giả thuyết hàng đầu về sự phát triển bất thường của phôi thai trong dị tật bàng quang lộn ngoài, được đề xuất bởi Marshall và Muecke, cho rằng khiếm khuyết cơ bản là sự phát triển quá mức bất thường của màng hậu môn trong tuần thứ tư của thai kỳ, ngăn cản sự di chuyển vào giữa của mô trung mô và sự phát triển đúng cách của thành bụng dưới. Thời điểm vỡ của màng hậu môn bị khiếm khuyết này được cho là quyết định biến thể phát sinh.[10]Người ta cho rằng màng hậu môn nhân tạo không được gia cố chắc chắn bằng sự phát triển của trung bì. Màng hậu môn nhân tạo là một lớp hai lớp nằm ở đầu đuôi của đĩa mầm, chiếm phần lớn thành bụng dưới rốn. Sự phát triển của trung mô giữa lớp ngoại bì và nội bì của màng hậu môn nhân tạo dẫn đến sự hình thành các cơ bụng dưới và xương chậu. Màng hậu môn nhân tạo dễ bị rách sớm, và nếu điều này dẫn đến một khuyết tật nhỏ dưới rốn, hoặc sự rách xảy ra ở giai đoạn phát triển muộn hơn thì người ta cho rằng sẽ dẫn đến tật lỗ niệu đạo trên (epispadias), trong khi trong trường hợp khuyết tật lớn hơn hoặc rách sớm hơn, có thể dẫn đến tật lỗ niệu đạo trên (BE) hoặc tật lỗ niệu đạo dưới (CE) .[10,11]

Một số giả thuyết khả thi khác liên quan đến nguyên nhân của phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh kèm hẹp niệu đạo. Sự phát triển bất thường của gò sinh dục ở phía đuôi so với vị trí bình thường, với sự hợp nhất ở đường giữa.

Quan điểm cho rằng vị trí màng hậu môn nằm bên dưới chứ không phải bên trên đã được các nhà nghiên cứu khác chấp nhận.[11,12]Một giả thuyết thú vị khác, vẫn còn gây tranh cãi, mô tả sự gắn kết bất thường của cuống thân ở phía đuôi, dẫn đến sự thất bại trong việc xen kẽ mô trung mô ở đường giữa.[13]Hậu quả của sự thất bại này là sự dịch chuyển của hậu môn vào sâu trong khoang bụng không xảy ra. Màng hậu môn vẫn nằm ở vị trí nông dưới rốn biểu thị một trạng thái phôi thai không ổn định với xu hướng phân rã mạnh, điều này đã được chứng minh bằng các nghiên cứu trong phòng thí nghiệm của Thomalla *và cộng sự* .[14,15]Một giả thuyết thú vị khác cho rằng sự phát triển bất thường của khung xương chậu mới là yếu tố khởi phát cho chứng thoát vị bàng quang. Beaudoin *và cộng sự* đã đề xuất rằng việc thiếu "xoay" của mầm vòng chậu ngăn cản các cấu trúc gắn liền với vòng chậu kết nối ở đường giữa, cho phép bàng quang bị thoát vị.[16]

Dịch tễ học

Tật lỗ niệu đạo trên hoàn toàn ở nữ giới là một dị tật bẩm sinh cực kỳ hiếm gặp, xảy ra ở khoảng 1/484.000 ca sinh sống, ít phổ biến hơn nhiều so với tật lỗ niệu đạo dưới (BE) , ước tính xảy ra ở 1/10.000 đến 1/50.000 ca sinh.[6]Tỷ lệ nam/nữ mắc dị tật bàng quang lộn ngoài được xác định từ nhiều nghiên cứu là 2,3:1, và dị tật niệu đạo trên ở nữ cũng ít phổ biến hơn so với nam, với tỷ lệ mắc được báo cáo là 1 trên 117.000 nam giới.[17]

Nguy cơ tái phát bệnh BE trong một gia đình cụ thể là khoảng 1 trên 100.[18]Trong một bảng câu hỏi, Shapiro *và cộng sự* đã xác định sự tái phát của bệnh Barrett thực quản và chứng hẹp niệu đạo chỉ ở 9 trong số khoảng 2.500 trường hợp được lập chỉ mục.[19]Shapiro *và cộng sự* đã xác định rằng nguy cơ mắc bệnh BE ở con cái của những người mắc bệnh BE và chứng hẹp niệu đạo là 1 trên 70 ca sinh sống, tỷ lệ mắc bệnh cao gấp 500 lần so với dân số nói chung.[17]

Cơ chế bệnh sinh

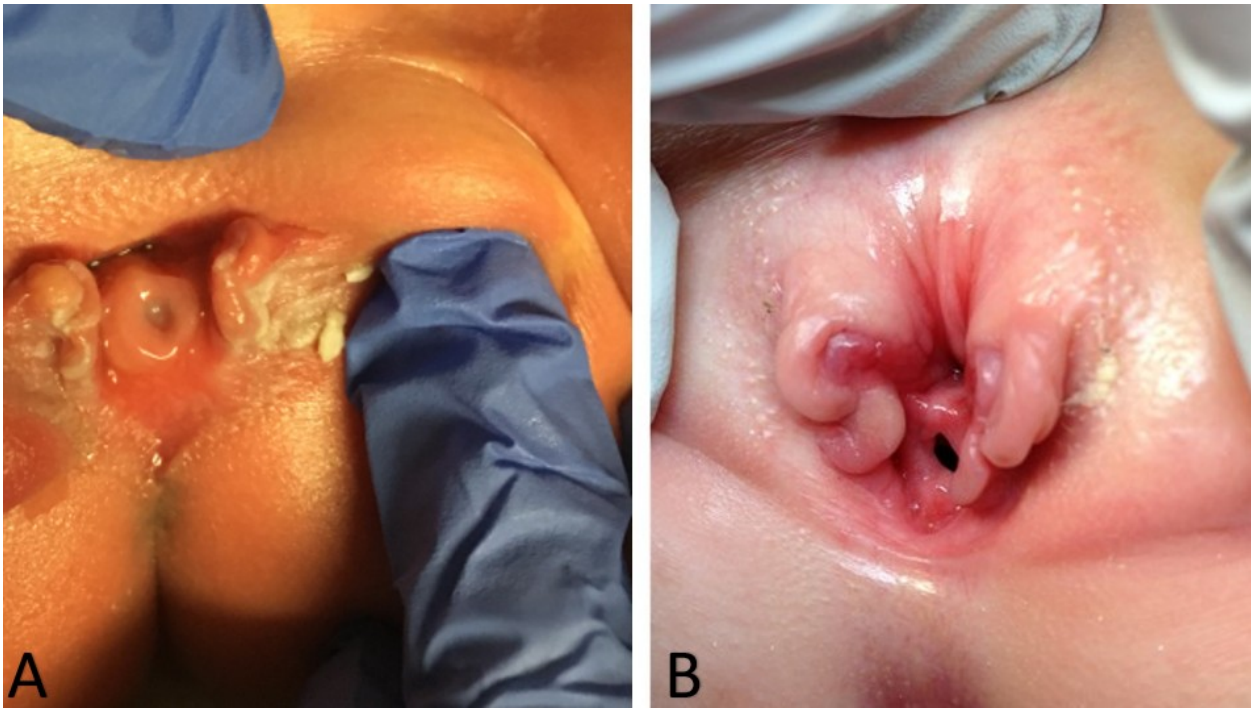
Hiểu biết hiện tại của chúng ta về cơ chế bệnh sinh của tật lỗ niệu đạo trên vẫn chưa hoàn chỉnh. Do thiếu các nghiên cứu chất lượng, các chuyên gia vẫn chưa chắc chắn về nguồn gốc phôi thai và cơ chế di truyền dẫn đến tật lỗ niệu đạo trên. Tuy nhiên, những tiến bộ đã được thực hiện trong những năm gần đây liên quan đến việc xác định các gen ứng cử viên trong hội chứng BEEC , bao gồm cả sự phát triển của tật lỗ niệu đạo trên đơn độc. Von Lowtow *và cộng sự* đã đánh giá 169 cá nhân mắc hội chứng BEEC (chủ yếu được tuyển chọn từ châu Âu, nguồn gốc di truyền địa lý-dân tộc không được báo cáo).[20]Họ đã xác định được một số cá thể có biến thể số lượng bản sao gây bệnh, bao gồm một cá thể có sự nhân đôi đã được báo cáo trước đó ở vùng 22q11. Vùng này cũng liên quan đến Hội chứng mất đoạn 22q11 (Hội chứng DiGeorge) và CAKUT .[21]Một nghiên cứu tổng hợp liên kết toàn bộ hệ gen (GWAS) tiếp theo, kết hợp 568 bệnh nhân BEEC và 3.241 người đối chứng gốc châu Âu, đã xác định được mối liên hệ với một locus chứa chất tăng cường phiên mã ISL1 ($p = 2,22 \times 10{-}08$).[22,23,24,25,26]Các nghiên cứu chức năng và mô hình sâu hơn đã củng cố vai trò nhân quả có thể có của ISL1 trong BEEC . Ví dụ, các mô hình sinh học phát triển đã được sử dụng để làm rõ vị trí hoạt động của ISL1 trong quá trình hình thành đường tiết niệu.[26]Phân tích dòng dõi di truyền của các tế bào biểu hiện ISL1 bằng mô hình chuột theo dõi dòng dõi cho thấy các tế bào biểu hiện ISL1 có trong đường tiết niệu của phôi chuột.[26]

Đánh giá và chẩn đoán

Ngay cả với các phương pháp siêu âm hiện đại, việc chẩn đoán trước sinh bệnh Barrett thường khó xác định rõ, và việc chẩn đoán trước sinh chứng hở niệu đạo đơn độc gần như là không thể.[27]Năm 2012, Goyal *và cộng sự* phát hiện ra rằng chỉ có 25% trường hợp BEEC được chẩn đoán trước sinh.[27]Một số nhóm đã cố gắng vạch ra các tiêu chí quan trọng để chẩn đoán bệnh Barrett trước sinh, nhưng không có đặc điểm cụ thể nào cho chứng hẹp niệu đạo trên. Họ nhận thấy rằng đối với bệnh Barrett điển hình , việc không có bàng quang chứa đầy dịch bình thường khi khám nhiều lần gợi ý chẩn đoán, cũng như sự hiện diện của một khối mô tăng âm ở thành bụng dưới.[28,29]Chiều dài từ vị trí cắm dây rốn đến củ sinh dục dưới mức bách phân vị thứ năm so với tuổi thai cũng cung cấp một phép đo định lượng để đánh giá chẩn đoán BE .[30]Trong một nghiên cứu xem xét 25 ca siêu âm trước sinh và sau đó sinh ra trẻ sơ sinh mắc bệnh BE , Gearhart *và cộng sự* đã đưa ra một số nhận xét:[1]không có hiện tượng bàng quang đầy.[2]rốn nằm thấp,[3]mở rộng nhánh xương mu,[4]bộ phận sinh dục nhỏ và[5]Một khối u ở vùng bụng dưới tăng kích thước theo tiến trình thai kỳ và khi các nội tạng trong ổ bụng cũng tăng kích thước.[31]Không khó để hiểu tại sao việc chẩn đoán trước sinh chứng hẹp niệu đạo đơn độc lại khó khăn hơn. Trong số những dấu hiệu trước sinh đã đề cập trước đó, chỉ có rốn nằm thấp, xương mu mở rộng và bộ phận sinh dục nhỏ mới có khả năng xuất hiện trong trường hợp hẹp niệu đạo đơn độc. Tất cả những dấu hiệu đó sẽ ít nghiêm trọng hơn trong trường hợp hẹp niệu đạo đơn độc, và bộ phận sinh dục nhỏ sẽ không áp dụng trong trường hợp hẹp niệu đạo đơn độc ở nữ giới.

Do đó, chẩn đoán chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh đơn độc ở nữ giới thường được thực hiện bằng khám lâm sàng sau sinh. Những thay đổi về hình thái bên ngoài của bộ phận sinh dục có thể rất nhỏ, đặc biệt là trong trường hợp hẹp niệu đạo nhẹ. Về mặt bên ngoài, sẽ nhận thấy một khuyết tật sinh dục được đánh dấu bằng âm vật chẻ đôi. Vùng mu sẽ lõm xuống và được bao phủ bởi một vùng da nhẵn, không lông. Bên dưới vùng này, có thể có một lượng mô dưới da và mỡ vừa phải, hoặc da có thể nằm ngay phía trước và phía dưới bề mặt xương mu. Môi bé thường kém phát triển và kết thúc ở phía trước tại nửa tương ứng của âm vật chẻ đôi, nơi có thể có một phần nhỏ của nếp gấp bao quy đầu. Xương mu thường khép kín nhưng có thể bị ngăn cách bởi một dải xơ hẹp. Khi tách môi bé, sẽ nhận thấy bất thường ở niệu đạo, mức độ bất thường này có thể khác nhau đáng kể tùy thuộc vào mức độ hẹp niệu đạo hiện có. Dị tật niệu đạo có thể dao động từ một khiếm khuyết ngắn ở đoạn xa đến một khiếm khuyết kéo dài đến tận cổ bàng quang (Hình 1). Âm đạo và cơ quan sinh dục trong thường bình thường. Vì những thay đổi về hình thái bên ngoài có thể rất nhỏ, một số trẻ chỉ được phát hiện do bị són tiểu

dai dẳng, và trong những trường hợp nhẹ không có són tiểu, chẩn đoán có thể không bao giờ được đưa ra. Đó là lý do tại sao tỷ lệ mắc chứng hẹp niệu đạo ở nữ giới thực sự có thể cao hơn so với báo cáo.[8,9]Do đó, chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh đơn độc ở nữ giới luôn liên quan đến dị tật niệu đạo, nhưng cũng có thể có các bất thường đồng thời ở cổ bàng quang mà không thể bỏ qua khi điều trị cho những bệnh nhân này. Trong các trường hợp hẹp niệu đạo bẩm sinh nghiêm trọng hơn ở nữ giới, bàng quang có thể nhỏ và có thể tương đương với bàng quang của bệnh nhân bị dị tật bàng quang lộn ngoài đã được phẫu thuật đóng lại, vì không có sự co bóp của bàng quang trong tử cung. Trên thực tế, một phần ba số bệnh nhân hẹp niệu đạo bẩm sinh không kiểm soát được tiểu tiện có dung tích bàng quang dưới 60 mL và tỷ lệ trào ngược bàng quang niệu quản là từ 30% đến 75%.[32]



Hình 1. Các trường hợp nặng của chứng hở niệu đạo ở nữ giới. Hở niệu đạo vùng dương vật-xương mu ở trẻ sơ sinh (A). Hở niệu đạo vùng dương vật-xương mu ở trẻ 4 tuổi (B).

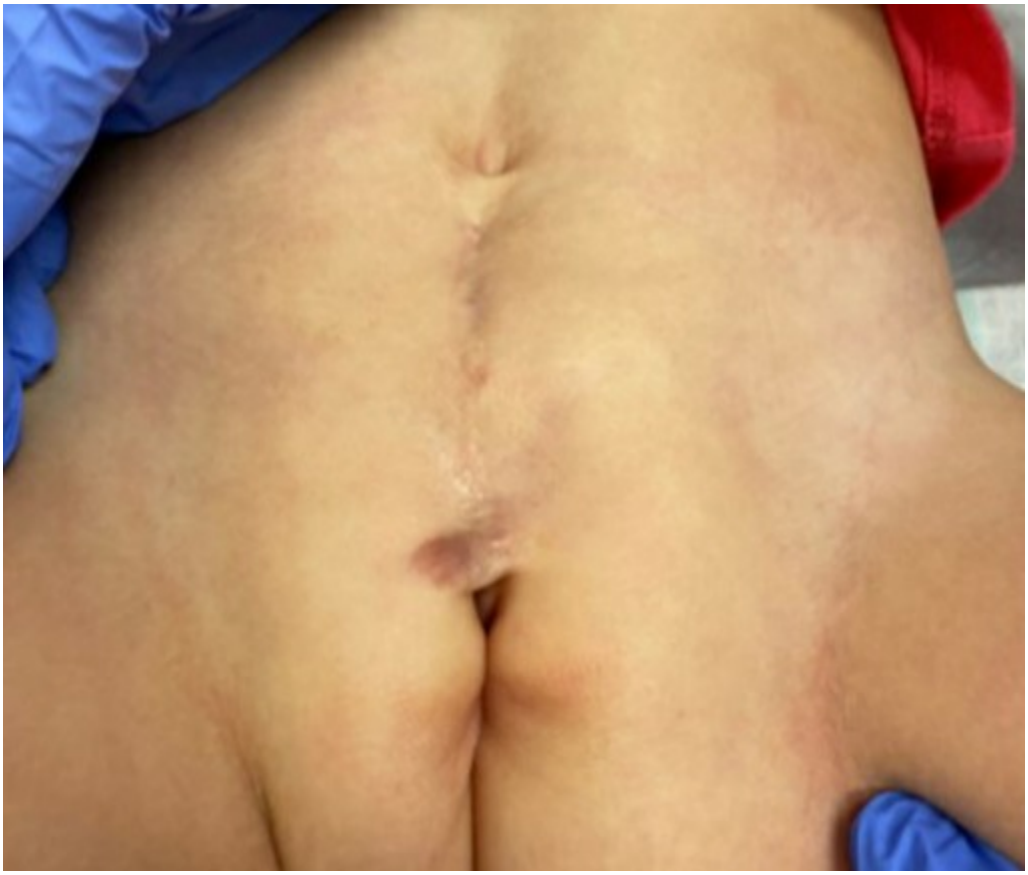
Điều trị và kết quả

Ở bệnh nhân nữ bị dị tật niệu đạo trên, mục tiêu điều trị là đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện, bảo tồn đường tiết niệu trên và tái tạo bộ phận sinh dục ngoài có chức năng và thẩm mỹ chấp nhận được. Ở những bệnh nhân bị dị tật niệu đạo trên nhẹ, không bị rò rỉ nước tiểu và chỉ có những thay đổi tối thiểu ở bộ phận sinh dục ngoài, phẫu thuật tái tạo có thể không cần thiết. Đối với các trường hợp dị tật niệu đạo trên nặng hơn ở nữ giới,

phẫu thuật tái tạo là cần thiết để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện và khắc phục các bất thường ở bộ phận sinh dục ngoài.

Trong lịch sử, đã có nhiều phương pháp phẫu thuật được báo cáo nhằm mục đích đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện ở nhóm bệnh nhân bị dị tật niệu đạo trên, nhưng kết quả đều không như mong đợi. Các thủ thuật này bao gồm khâu gấp niệu đạo và cổ bàng quang qua đường âm đạo, ghép cơ, xoắn niệu đạo, đốt điện niệu đạo, tạo vạt bàng quang và treo niệu đạo bàng quang theo phương pháp Marshall-Marchetti.[33,34,35,36]Các thủ thuật này nhằm mục đích tăng sức cản của niệu đạo, nhưng không khắc phục được chứng tiểu không tự chủ vì chúng không cố gắng bình thường hóa cấu trúc giải phẫu của niệu đạo và cổ bàng quang.

Như đã đề cập trước đó, bệnh nhân bị dị tật niệu đạo xa mà không bị són tiểu có thể không cần can thiệp phẫu thuật. Trong trường hợp dị tật niệu đạo gần ở nữ giới, chúng tôi thường thực hiện sửa chữa dị tật niệu đạo và tái tạo cổ bàng quang, có hoặc không kèm theo phẫu thuật cắt xương cùng một lúc (Hình 2). Điều này tương tự như việc sửa chữa hoàn toàn dị tật bàng quang lộn ngoài mà chúng tôi thực hiện trong các trường hợp BE và thường được thực hiện ở độ tuổi từ 3-6 tháng. Chúng tôi nhận thấy rằng sức cản tăng thêm từ việc sửa chữa dị tật niệu đạo và tái tạo cổ bàng quang cho phép bàng quang hoạt động và thường dẫn đến tăng dung tích bàng quang. Những phát hiện này đã được các tác giả khác chứng thực, họ đã chỉ ra rằng việc đóng kín niệu đạo ở trẻ em bị dị tật bàng quang lộn ngoài kín làm tăng dung tích bàng quang mà không gây ứ nước thận. Phương pháp này đã được áp dụng cho cả bệnh nhân nam và nữ bị dị tật niệu đạo.[37,38,39]



Hình 2. Hình ảnh sau phẫu thuật của một bệnh nhân bị dị tật niệu đạo trên nghiêm trọng ở nữ giới, sau khi đã được phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo trên và tái tạo cổ bàng quang.

Tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện ở nữ giới mắc chứng hở niệu đạo đơn độc được ghi nhận nằm trong khoảng 67-87,5%.[6,32,40]Thời gian trung bình từ khi phẫu thuật tái tạo đến khi phục hồi khả năng kiểm soát tiểu tiện được ước tính là từ 18 đến 30 tháng.[6,41]Cũng có những báo cáo hiếm hoi về các bệnh nhân bị trì hoãn việc kiểm soát hoàn toàn tiểu tiện nhiều năm sau phẫu thuật tái tạo.[32]Người ta cho rằng sự chậm trễ kéo dài trong việc đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện là do sự phát triển cơ vùng chậu tăng lên theo thời gian, đặc biệt là sau những thay đổi nội tiết tố trong giai đoạn dậy thì.[32]

Biến chứng

Phẫu thuật điều trị dị tật niệu đạo trên (epispadias) rất khó khăn và do đó, biến chứng không phải là hiếm gặp. Các biến chứng tiềm ẩn sau khi sửa chữa niệu đạo trên bao gồm rò niệu đạo ra da, hẹp lỗ niệu đạo và hẹp niệu đạo. Đối với những bệnh nhân cần phẫu thuật cổ bàng quang, tầm quan trọng của việc theo dõi sát sao là không thể phủ nhận. Khi sức cản đường ra của bàng quang bị thu hẹp, bệnh nhân có nguy cơ bị bàng quang tăng áp do

bàng quang co bóp để chống lại sức cản cao, điều này gây nguy hiểm cho đường tiết niệu trên. Do đó, điều cực kỳ quan trọng là các bác sĩ phẫu thuật phải theo dõi bệnh nhân rất sát sao sau khi tái tạo để phát hiện sớm tình trạng giãn thận mới hoặc các dấu hiệu khác của hệ thống tăng áp. Điều này đặc biệt quan trọng ở những bệnh nhân có bàng quang nhỏ, kém đàn hồi trước phẫu thuật, mặc dù điều này rất hiếm gặp ở bệnh nhân dị tật niệu đạo trên. Ngoài ra, sau phẫu thuật cổ bàng quang, bệnh nhân vẫn có thể bị són tiểu và có thể cần thêm các thủ thuật khác để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện.

Ở những bệnh nhân mắc chứng hẹp niệu đạo gần nghiêm trọng, có thể cần phải thực hiện phẫu thuật cắt xương chậu hai bên trong quá trình tái tạo niệu đạo để giảm căng thẳng lên vết khâu bằng cách giảm khoảng cách giữa hai xương mu. Các rủi ro liên quan đến phẫu thuật cắt xương chậu hai bên bao gồm mất máu, giảm tưới máu đến chi dưới, và trong những trường hợp rất nặng, giảm tưới máu đến âm vật. Giảm tưới máu đến âm vật có thể xảy ra khi xương mu được khép lại quá chặt sau khi cắt xương. Rò bàng quang ra da cũng có thể xảy ra ở những bệnh nhân cần tái tạo cổ bàng quang. Điều thú vị là, khi Suson *và cộng sự* so sánh 22 bé gái mắc chứng hẹp niệu đạo hoàn toàn với 23 bé gái mắc chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh cổ điển , họ không tìm thấy sự khác biệt về số lượng thủ thuật phẫu thuật, sự phát triển khả năng kiểm soát tiểu tiện có hoặc không cần tái tạo cổ bàng quang, hoặc nhu cầu cuối cùng về dẫn lưu nước tiểu có kiểm soát.[5]

Gợi ý theo dõi

Những bệnh nhân bị dị tật niệu đạo xa (epispadias) có tiểu tiện bình thường và đường tiết niệu trên khỏe mạnh thường chỉ cần theo dõi và có thể xuất viện sau một thời gian theo dõi. Ngược lại, những bệnh nhân bị dị tật niệu đạo nặng hơn, cần phẫu thuật tái tạo, cần được theo dõi suốt thời thơ ấu và đến tuổi trưởng thành. Điều quan trọng là phải chuyển giao việc chăm sóc cho họ khi trưởng thành cho một bác sĩ tiết niệu chuyên khoa có kinh nghiệm điều trị các bệnh nhân mắc dị tật bẩm sinh phức tạp về hệ tiết niệu.

Như đã đề cập trước đó, bệnh nhân trải qua phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo trên và tái tạo cổ bàng quang cần được theo dõi rất sát sao sau phẫu thuật. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng những bệnh nhân chỉ thực hiện các thủ thuật ở cổ bàng quang mà không kèm theo phẫu thuật tạo hình bàng quang có nguy cơ bị tăng áp lực bàng quang và dẫn đến suy giảm chức năng đường tiết niệu trên. Điều này đã được chứng minh là xảy ra ngay cả khi đã thực hiện đầy đủ các bước chuẩn bị trước phẫu thuật để đảm bảo áp lực và khả năng giãn nở bàng quang an toàn trước phẫu thuật. Mặc dù đã lựa chọn kỹ

lưỡng trước phẫu thuật, vẫn có những thay đổi đáng kể về động lực học của bàng quang và 40% bệnh nhân mắc chứng bàng quang thần kinh cần phải phẫu thuật tạo hình bàng quang sau đó.[42]Do đó, việc theo dõi hàng năm bằng siêu âm bàng quang thận là vô cùng quan trọng đối với những bệnh nhân này.

Kết luận

Tật lỗ niệu đạo trên đơn độc ở nữ giới là một tình trạng cực kỳ hiếm gặp và được coi là biến thể nhẹ nhất của hội chứng BEEC . Nó có thể dao động từ một khiếm khuyết nhẹ ở phần xa không ảnh hưởng đến khả năng kiểm soát tiểu tiện, đến một dạng hoàn chỉnh lan rộng đến phần gần cổ bàng quang và dẫn đến mất kiểm soát tiểu tiện hoàn toàn.[5]Tương tự như BE , chứng hở niệu đạo gần được xem là một trong những dị tật bẩm sinh phức tạp và khó phẫu thuật nhất của đường tiết niệu.[1]Trong những trường hợp nặng nhất, có thể cần phải phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo trên, tái tạo cổ bàng quang, và thậm chí cả phẫu thuật cắt xương. Nhiều bệnh nhân bị dị tật niệu đạo trên sẽ cần được theo dõi suốt đời bởi bác sĩ tiết niệu có kinh nghiệm chăm sóc bệnh nhân mắc các dị tật tiết niệu phức tạp.

Điểm chính

- Tật lỗ niệu đạo trên là biến thể nhẹ nhất của dị tật niệu đạo bẩm sinh (BEEC) và được định nghĩa là sự hợp nhất không hoàn toàn của niệu đạo lưng.
- Tật lỗ niệu đạo trên hoàn toàn ở nữ giới là một dị tật bẩm sinh cực kỳ hiếm gặp, xảy ra ở khoảng 1/484.000 ca sinh sống, ít phổ biến hơn nhiều so với tật lỗ niệu đạo dưới (BE) , ước tính xảy ra ở 1/10.000 đến 1/50.000 ca sinh.
- Việc chẩn đoán chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh đơn độc ở nữ giới thường được thực hiện bằng khám lâm sàng sau sinh vì chẩn đoán bằng siêu âm trước sinh không đáng tin cậy.
- Bất thường niệu đạo có thể dao động từ một khiếm khuyết ngắn ở đoạn xa đến một khiếm khuyết kéo dài đến tận cổ bàng quang ở đoạn gần.
- Ở bệnh nhân nữ bị dị tật niệu đạo trên, mục tiêu điều trị là đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện, bảo tồn đường tiết niệu trên và tái tạo bộ phận sinh dục ngoài có chức năng và thẩm mỹ chấp nhận được.

- Ở những bệnh nhân bị chứng lỗ niệu đạo trên nhẹ, không bị rò rỉ và chỉ có những thay đổi tối thiểu ở bộ phận sinh dục ngoài, phẫu thuật tái tạo có thể không cần thiết.
- Đối với các trường hợp dị tật niệu đạo ngoài nghiêm trọng hơn ở nữ giới, cần phải phẫu thuật tái tạo để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện và khắc phục các bất thường của cơ quan sinh dục ngoài.
- Tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện ở nữ giới mắc chứng hở niệu đạo đơn độc được ghi nhận nằm trong khoảng 67-87,5%.

Chương 38: Dị tật ổ nhớp ở bé gái (Cloacal Anomaly)

Dị tật hậu môn trực tràng bao gồm một loạt các dị tật bẩm sinh liên quan đến trực tràng và hậu môn. Trẻ em bị dị tật hậu môn trực tràng (ARM) thường được chẩn đoán là "hậu môn bít" vì không có lỗ mở ở vị trí hậu môn bình thường. Điều này làm đơn giản hóa quá mức bệnh lý tiềm ẩn, thường liên quan đến hệ tiết niệu sinh dục, cột sống và cơ sàn chậu. Ở một đầu của phổ là các dị tật nhẹ, trong đó ống hậu môn vẫn tồn tại, nhưng hậu môn bị lệch về phía trước hoặc bị che phủ bởi da tầng sinh môn. Với các dị tật nghiêm trọng hơn, trực tràng không chạm đến tầng sinh môn mà thay vào đó nối với đường tiết niệu sinh dục.

Biểu hiện nghiêm trọng nhất của dị tật hậu môn trực tràng ở bé gái là dị tật cloaca, trong đó trực tràng, niệu đạo và âm đạo hợp nhất tạo thành một kênh duy nhất thông ra vùng đáy chậu. Theo kinh điển, lỗ mở ở vùng đáy chậu trong trường hợp cloaca sẽ nằm ở phía trước vùng đáy chậu, tại vị trí mà niệu đạo thường mở ra. Dị tật cloaca phía sau là một biến thể hiếm gặp, trong đó lỗ mở bị lệch về phía sau, với xoang niệu sinh dục cắm vào hoặc ngay phía trước trực tràng bình thường.[1,2]

Phôi học và dịch tễ học

Dị tật hậu môn trực tràng xảy ra ở khoảng 1 trên 25.000–50.000 ca sinh sống. Nguyên nhân phôi thai học vẫn chưa được hiểu đầy đủ, nhưng liên quan đến sự phân chia không hoàn chỉnh của hậu môn trực tràng nguyên thủy bởi vách ngăn niệu trực tràng và nếp gấp Rathke trong giai đoạn đầu thai kỳ.[3]Dị tật vách ngăn hậu môn trực tràng (ARM) có liên quan đến sự phát triển bất thường của các hệ cơ quan khác hình thành trong thời gian và không gian gần nhau, bao gồm đốt sống, niệu quản, thận và các dẫn xuất của ống Müller. Khi một đứa trẻ sinh ra mắc ARM , có 1% nguy cơ các anh chị em ruột sau này cũng sẽ mắc ARM .[4]

Trong dị tật hậu môn trực tràng, âm đạo, trực tràng và niệu đạo hợp nhất thành một ống chung. Tình trạng ứ dịch âm đạo có thể phát triển khi âm đạo chứa đầy nước tiểu và chất nhầy, và khoang âm đạo bị giãn có thể gây tắc nghẽn đường tiết niệu do chèn ép từ bên ngoài lên niệu quản hoặc đường ra bàng quang. Bệnh nhân có ống chung dài (> 3 cm) có nhiều khả năng bị loạn sản xương cùng và các dị tật bẩm sinh khác, cơ thắt trực tràng và niệu đạo yếu, và có nhiều khả năng cần phẫu thuật tái tạo phức tạp hơn, bao gồm cả tái tạo âm đạo.

Cơ chế bệnh sinh và các bất thường liên quan

Các bất thường về tiết niệu ở bệnh nhân mắc dị tật hậu môn trực tràng rất phổ biến và thường bị đánh giá thấp. Chúng đặc biệt phổ biến ở các bé gái mắc dị tật cloaca. Các bác sĩ nhi khoa, bác sĩ phẫu thuật nhi khoa và bác sĩ tiết niệu cần nhận thức được tỷ lệ mắc các bệnh lý tiết niệu đi kèm cao ở những bệnh nhân này, và tất cả bệnh nhân nên được sàng lọc các bất thường về hệ tiết niệu sinh dục. Tỷ lệ mắc các bất thường hệ tiết niệu sinh dục đi kèm ở bệnh nhân ARM dao động rộng từ 18 đến 85%.[5]Sự khác biệt này phần lớn là do sự khác nhau về mức độ hoàn chỉnh của quá trình sàng lọc. Hầu hết các nghiên cứu có quy trình sàng lọc chủ động đều báo cáo tỷ lệ mắc bệnh khoảng 50% trên tất cả các loại dị tật hậu môn trực tràng (ARM) , với tỷ lệ dị tật tiết niệu tăng lên ở các phân nhóm ARM nghiêm trọng hơn .[6]Dị tật hậu môn trực tràng là dạng nặng nhất của dị tật hậu môn trực tràng ở nữ giới, và phần lớn bệnh nhân mắc các dị tật này sẽ có các bệnh lý tiết niệu sinh dục đi kèm (Bảng 1). Điều này nhấn mạnh tầm quan trọng của việc đưa các bác sĩ tiết niệu vào nhóm đa chuyên khoa cần thiết để chăm sóc bệnh nhân mắc dị tật hậu môn trực tràng.[5,7]

Bảng 1. Tỷ lệ mắc các dị tật tiết niệu ở 712 trẻ em bị dị tật hậu môn trực tràng được điều trị tại Bệnh viện Nhi đồng Quốc gia, Columbus, Ohio. Tỷ lệ mắc hầu hết các dị tật tiết niệu được báo cáo tăng lên theo mức độ nghiêm trọng của dị tật hậu môn trực tràng (ARM) . Trong ngoặc đơn, phạm vi tỷ lệ mắc được báo cáo dao động từ ARM nhẹ (vùng đáy chậu) đến ARM nặng (hậu môn trực tràng kênh dài ở nữ, rò cổ bàng quang ở nam). Các dị tật không có sự khác biệt giữa các loại ARM được đánh dấu bằng dấu sao (*) và không có phạm vi nào được báo cáo. Rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới và dị tật ống Müller không được bao gồm trong phân tích này. (Được điều chỉnh từ Fuchs et al 2021).[6]

Dị tật tiết niệu	Hậu môn nhân tạo < 3 cm (n=55)	Hậu môn > 3 cm (n=60)
>1 Chẩn đoán tiết niệu	72,7%	93,9%
>2 Chẩn đoán tiết niệu	36,4%	71,7%
Ứ nước thận	47,3%	76,7%
Trào ngược bàng quang niệu quản	21,8%	31,8%
Thận đơn độc	12,7%	25,0%
Dị tật hợp nhất thận	7,3%	11,7%
Thận đôi	5,5%	8,3%

Các dị tật đường tiết niệu trên

Các dị tật giải phẫu đồng thời của đường tiết niệu trên và dưới xảy ra ở 50–60% bệnh nhân mắc dị tật hậu môn trực tràng. Các dị tật thường gặp bao gồm giãn thận, trào ngược bàng quang niệu quản, loạn sản thận, không hình thành thận, thận đôi và các biến thể lạc chỗ bao gồm lạc chỗ thận đơn giản, lạc chỗ chéo, thận hình móng ngựa và lạc chỗ niệu quản. Mô hình các dị tật đường tiết niệu trên (cùng với các dị tật bộ phận sinh dục nam) từ một nghiên cứu loạt ca bệnh đơn lẻ gần đây được tóm tắt trong Bảng 1 .[6]

Ngoài các dị tật về cấu trúc, người ta đã báo cáo rằng gần 50% bé gái mắc dị tật hậu môn trực tràng phát triển suy thận nặng. Do đó, phát hiện sớm suy thận là rất quan trọng, cũng như việc theo dõi và quản lý chủ động đường tiết niệu dưới.[8]

Rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới

Rối loạn chức năng bàng quang là phổ biến ở tất cả bệnh nhân mắc ARM . Tình trạng này thường liên quan đến dị tật cột sống đi kèm, tuy nhiên một số trẻ sẽ bị rối loạn chức năng bàng quang bẩm sinh với xương cùng và tủy sống bình thường.[9,10]Đặc biệt trong trường hợp dị tật hậu môn trực tràng, rối

loạn chức năng bàng quang mắc phải có thể là hậu quả của tổn thương thần kinh cơ trong quá trình phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng.[11,12]Mặc dù kỹ thuật phẫu thuật tỉ mỉ và việc giảm thiểu sử dụng dao điện đơn cực là điều cần thiết, nhưng một số tổn thương thần kinh cơ có thể không thể tránh khỏi do vị trí nằm ở đường giữa hơn của đám rối thần kinh tự chủ vùng chậu ở bệnh nhân mắc ARM .[13]Mặc dù sàng lọc bằng phương pháp đo lưu lượng nước tiểu có thể đủ đối với những bệnh nhân bị dị tật hậu môn trực tràng nhẹ và hình ảnh cột sống bình thường, chúng tôi khuyến cáo tất cả các bé gái bị dị tật hậu môn trực tràng nên được đánh giá chức năng đường tiết niệu.

Dị tật bộ phận sinh dục

Các dị tật ở đường sinh dục nữ khó phát hiện hơn khi khám bên ngoài, tuy nhiên các dị tật ống Müller rất phổ biến ở các bé gái mắc hội chứng dị tật hậu môn trực tràng (ARM) .[14]Dị tật hậu môn trực tràng có liên quan đến tỷ lệ dị tật cơ quan sinh dục trong rất cao, với các báo cáo dao động từ 53 đến 67%.[15]Tình trạng dị tật ống Müller ở một mức độ nào đó thường gặp, từ vách ngăn âm đạo đến dị tật tử cung và âm đạo hoàn toàn. Cấu trúc ống Müller cũng có thể kém phát triển, và sự bất đối xứng trong đường sinh dục bị dị tật là phổ biến. Việc xác định rõ giải phẫu ống Müller ở các bé gái mắc dị tật hậu môn trực tràng là rất quan trọng. Tình trạng ứ dịch âm đạo (hydrocolpos) phổ biến và có thể dẫn đến đau, tắc nghẽn đường tiết niệu, nhiễm trùng và vô sinh. Các bác sĩ lâm sàng cần đánh giá và điều trị tình trạng ứ dịch âm đạo ở trẻ sơ sinh, trong đó dịch âm đạo chủ yếu là nước tiểu tích tụ trong đường sinh dục, và một lần nữa ở bệnh nhân tuổi dậy thì sau khi có kinh nguyệt lần đầu, trong đó kinh nguyệt có thể tích tụ trong âm đạo. Tỷ lệ tắc nghẽn kinh nguyệt được báo cáo vào khoảng 40%.[8]Ở những bệnh nhân này, tắc nghẽn âm đạo có thể là do bẩm sinh hoặc do hẹp âm đạo, thường gặp sau phẫu thuật tạo hình hậu môn trực tràng âm đạo niệu đạo theo đường giữa phía sau (PSARVUP).[14,16]

Dị tật cột sống

Khoảng một phần tư đến một phần ba số bệnh nhân mắc ARM sẽ có kèm theo các bệnh lý về cột sống hoặc tủy sống.[17, 18, 19]Cụ thể, trong số các bệnh nhân bị dị tật hậu môn trực tràng, các nghiên cứu nhỏ cho thấy tỷ lệ dị tật cột sống cao hơn nhiều (trên 70%), mặc dù một đánh giá hồi cứu quy mô lớn gần đây báo cáo rằng 42% số bệnh nhân này có bệnh lý cột sống.[20,21]Các dị tật thường gặp bao gồm dính tủy sống, thiểu sản xương cùng, bán xương cùng (liên quan đến khối u trước xương cùng). Các bệnh lý cột sống có thể dẫn đến các biến chứng về tiết niệu, thần kinh và chỉnh hình.[17]Chụp ảnh cột

sống định kỳ là tiêu chuẩn chăm sóc thông thường, và trẻ em mắc các bệnh lý về cột sống cần được theo dõi về chứng bàng quang thần kinh.

Hiệp hội VACTERL

Nhiều hội chứng và rối loạn di truyền đã được mô tả, trong đó dị tật hậu môn trực tràng là một đặc điểm nổi bật. Quan trọng nhất trong số này là hội chứng VACTERL , mặc dù nhiều hội chứng khác cũng đã được mô tả. VACTERL là từ viết tắt của dị tật cột **sống** , **dị** tật hậu môn trực tràng, dị tật tim **, rò** khí quản **thực** quản, dị **tật** thận và dị **tật** chi. Hầu hết các trường hợp là lẻ tẻ hơn là di truyền. Không phải tất cả các thành phần của hội chứng VACTERL đều biểu hiện ở mọi bệnh nhân. Phổ biến nhất là các bất thường ở cột sống, hậu môn trực tràng và thận. Để chẩn đoán hội chứng VACTERL / VACTER , phải có ít nhất 3 trong số các dị tật này.[22]Các hội chứng khác thường liên quan đến dị tật hậu môn trực tràng bao gồm MURCS (thiếu ống Müller, thiếu thận và loạn sản đốt sống cổ ngực), OEIS (thoát vị rốn, dị tật bàng quang lộn ngoài, hậu môn bít và dị tật cột sống).[23]

Đánh giá và chẩn đoán

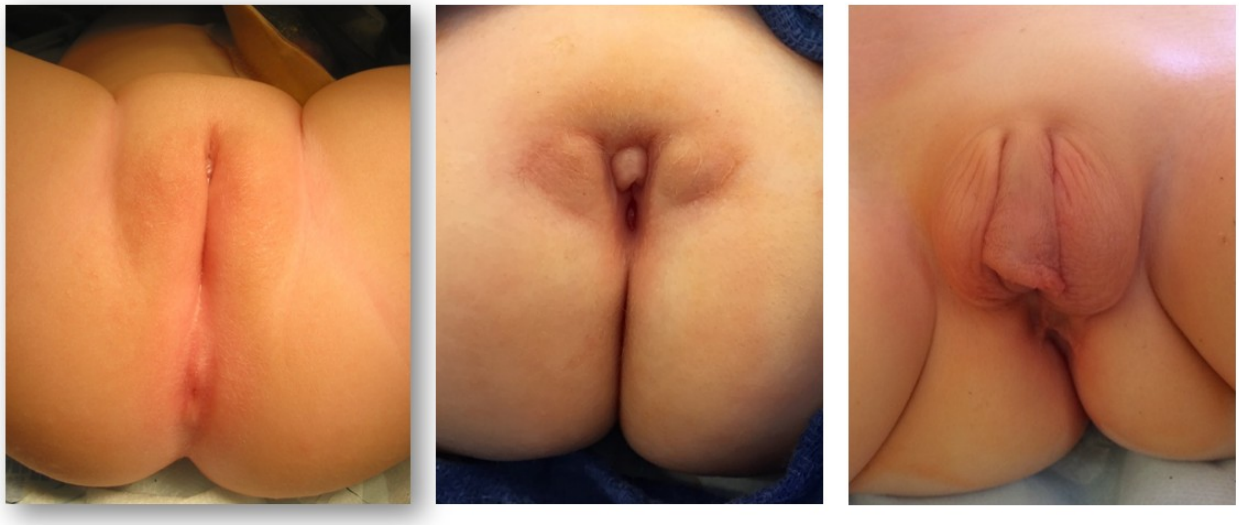
Trước sinh

Dị tật hậu môn trực tràng có thể được chẩn đoán trước sinh do tỷ lệ mắc các dị tật đồng thời và ứ dịch âm đạo tăng cao. Ưu điểm của chẩn đoán trước sinh là hai mặt; cha mẹ có thể được tư vấn và có thể sắp xếp sinh con tại một trung tâm quen thuộc với việc quản lý sơ sinh các dị tật hậu môn trực tràng. Các dấu hiệu trên siêu âm trước sinh bao gồm ruột giãn, phân su vôi hóa, không có phân su trong trực tràng, ứ dịch âm đạo (thường được xác định là cấu trúc nang ở vùng chậu và bàng quang khó quan sát), dị tật thận, dị tật ống thần kinh và thiếu xương quay, cùng nhiều dấu hiệu khác. Bất thường ở nhiều hệ thống có thể làm tăng nghi ngờ mắc hội chứng VACTERL hoặc một hội chứng khác có dị tật hậu môn trực tràng. Một số trung tâm đã tiến hành chụp MRI trước sinh với hy vọng xác nhận chẩn đoán, mặc dù phương pháp này cũng không hoàn hảo và không phải là tiêu chuẩn chăm sóc hiện hành.[24,25]

Khám sức khỏe

Mặc dù có thể nghi ngờ dị tật hậu môn trực tràng dựa trên hình ảnh siêu âm trước sinh, việc xác nhận chẩn đoán dựa trên khám thực thể sau sinh. Khi tiến hành khám vùng đáy chậu và bộ phận sinh dục, bác sĩ tiết niệu cần đánh giá số lượng và vị trí của các lỗ ở đáy chậu cũng như khe mông. Ở bé

gái, cần có ba lỗ riêng biệt ở đáy chậu (niệu đạo, âm đạo, hậu môn), với lỗ hậu môn nằm ở trung tâm của phức hợp cơ thắt hậu môn và được ngăn cách với âm đạo bởi thể đáy chậu. Một lỗ duy nhất ở đáy chậu ở bé gái là dấu hiệu đặc trưng của dị tật hậu môn trực tràng và thường được tìm thấy ở vị trí dự kiến của niệu đạo. Có thể có nhiều biến thể về hình dạng của đáy chậu, nhưng lỗ duy nhất là dấu hiệu quan trọng khi khám (Hình 1). Một biến thể ít phổ biến hơn của dị tật hậu môn trực tràng, được gọi là biến thể hậu môn trực tràng phía sau, có lỗ ở đáy chậu nằm ở vị trí phía sau hơn, nơi lẽ ra là âm đạo hoặc hậu môn (Hình 2). Đôi khi, da bao quy đầu nổi bật sẽ tạo ra vẻ ngoài giống như phì đại âm vật. Nếu không thấy thể hang to bất thường, điều này không nên dẫn đến việc tiến hành đánh giá nội tiết thường quy để tìm kiếm các rối loạn lưỡng tính.[26]



Hình 1. Ảnh chụp vùng đáy chậu của các bé gái bị dị tật hậu môn trực tràng. Lỗ hậu môn không có, và lỗ đáy chậu duy nhất nằm phía sau âm vật, gần vị trí dự kiến của niệu đạo. Mô bao quy đầu dư thừa là hiện tượng phổ biến.

Hình 2. Dị tật hậu môn trực tràng phía sau, với lỗ hậu môn đơn độc bị lệch

về phía sau, hướng về vị trí dự kiến của hậu môn.

Phòng thí nghiệm và Chẩn đoán hình ảnh

Các bước xử lý tiếp theo tập trung vào việc đánh giá các bất thường tiềm ẩn có liên quan.

Siêu âm tim

Việc này cần thiết để đánh giá các dị tật cấu trúc tim, đặc biệt là trước khi gây mê.

Siêu âm bụng toàn diện

Kiểm tra các bất thường về thận, tắc nghẽn đường tiết niệu, ứ dịch âm đạo và dị tật ống Müller.

Chụp ảnh cột sống

Nên thực hiện siêu âm cột sống, chủ yếu để đánh giá tình trạng tủy sống bị chèn ép. Chụp X-quang thông thường rất hữu ích để đánh giá xương cùng sau khi xương cụt đã hóa xương. Chụp X-quang xương cùng theo hướng trước-sau và bên có thể cho thấy các bất thường ở xương cùng như nửa xương cùng và nửa đốt sống xương cùng, đồng thời cho phép đánh giá mức độ thiểu sản xương cùng. Nói chung, thiểu sản càng nghiêm trọng thì khả năng kiểm soát tiểu tiện càng kém.[27]Việc đo “tỷ lệ xương cùng” đã được đề xuất như một chỉ số tiên lượng cho khả năng kiểm soát đại tiện, nhưng chưa được chứng minh là đáng tin cậy trong việc dự đoán khả năng kiểm soát tiểu tiện, sự phát triển của bàng quang thần kinh hoặc nhu cầu đặt ống thông tiểu ngắt quãng.[28]

Đối với bệnh nhân có dị tật cột sống, cần tiến hành đánh giá phẫu thuật thần kinh và chụp MRI cột sống , đồng thời cần theo dõi tiết niệu thường xuyên để phát hiện bàng quang thần kinh. Trẻ em đến khám sau 3-4 tháng tuổi sẽ cần chụp MRI cột sống , vì sự vôi hóa các cung đốt sống che khuất cửa sổ siêu âm.

Xét nghiệm chức năng thận

Cần xét nghiệm creatinin huyết thanh để đánh giá chức năng thận cơ bản. Lưu ý rằng việc đánh giá chức năng thận ở trẻ em chưa hoàn hảo, và sự chưa trưởng thành của thận ở trẻ sơ sinh có thể dẫn đến việc đánh giá thấp chức năng thận, đặc biệt là ở trẻ sinh non. Cystatin C ngày càng được sử dụng như một chỉ số bổ sung cho creatinin huyết thanh.

Việc chụp chiếu bổ sung thường được thực hiện khi có chỉ định lâm sàng. Trong trường hợp thận ứ nước do ứ nước âm đạo hoặc giãn bàng quang, cần thực hiện siêu âm thận lại sau khi dẫn lưu ứ nước âm đạo để xác nhận sự cải thiện của tình trạng thận ứ nước. Có thể tiến hành xạ hình thận hoặc chụp niệu đồ cộng hưởng từ nếu có lo ngại về khả năng dẫn lưu thận kém hoặc để xác định chức năng thận tương đối. Chụp bàng quang niệu đạo cản quang (VCUG) có thể sàng lọc trào ngược bàng quang niệu quản, mặc dù vai trò của chụp bàng quang niệu đạo cản quang thường quy trước phẫu thuật còn gây tranh cãi và việc đặt ống thông bàng quang một cách mù quáng có thể khó khăn. Cuối cùng, mặc dù tỷ lệ các bất thường về niệu động học khá cao, nhưng không cần thiết phải thực hiện đo niệu động học cho đến sau khi phẫu thuật tái tạo.

Lập kế hoạch trước phẫu thuật

Phần còn lại của quá trình thăm khám tập trung vào việc xác định cấu trúc giải phẫu để chuẩn bị cho phẫu thuật tái tạo.

Colostogram

Chụp đại tràng xa áp lực cao sẽ xác định vị trí lỗ rò trực tràng, đánh giá chiều dài đại tràng xa có thể kéo qua, và xác định mối quan hệ giữa trực tràng với xương cùng và xương cụt. Sau khi tạo hậu môn nhân tạo, một ống thông Foley được đưa vào lỗ rò niêm mạc và bóng được bơm nhẹ nhàng để ngăn rò rỉ. Sau đó, thuốc cản quang được bơm qua ống thông để làm mờ đại tràng xa. Áp lực của thuốc cản quang được bơm phải đủ mạnh để vượt qua trương lực của các cơ nâng hậu môn, và thuốc cản quang phải tan trong nước và đẳng trương do nguy cơ hiếm gặp gây thủng đại tràng. Ngoài ra, "chụp ngược" có thể được sử dụng để khảo sát mức độ tổn thương trong trường hợp teo hậu môn hoặc trực tràng. Hậu môn được đánh dấu bằng chất cản quang, em bé được lật ngược sao cho không khí trong trực tràng nổi lên điểm cao nhất, và chụp X-quang tư thế nghiêng. Khoảng cách giữa không khí và chất cản quang cho biết khoảng cách từ trực tràng đến da tầng sinh môn.

Nội soi

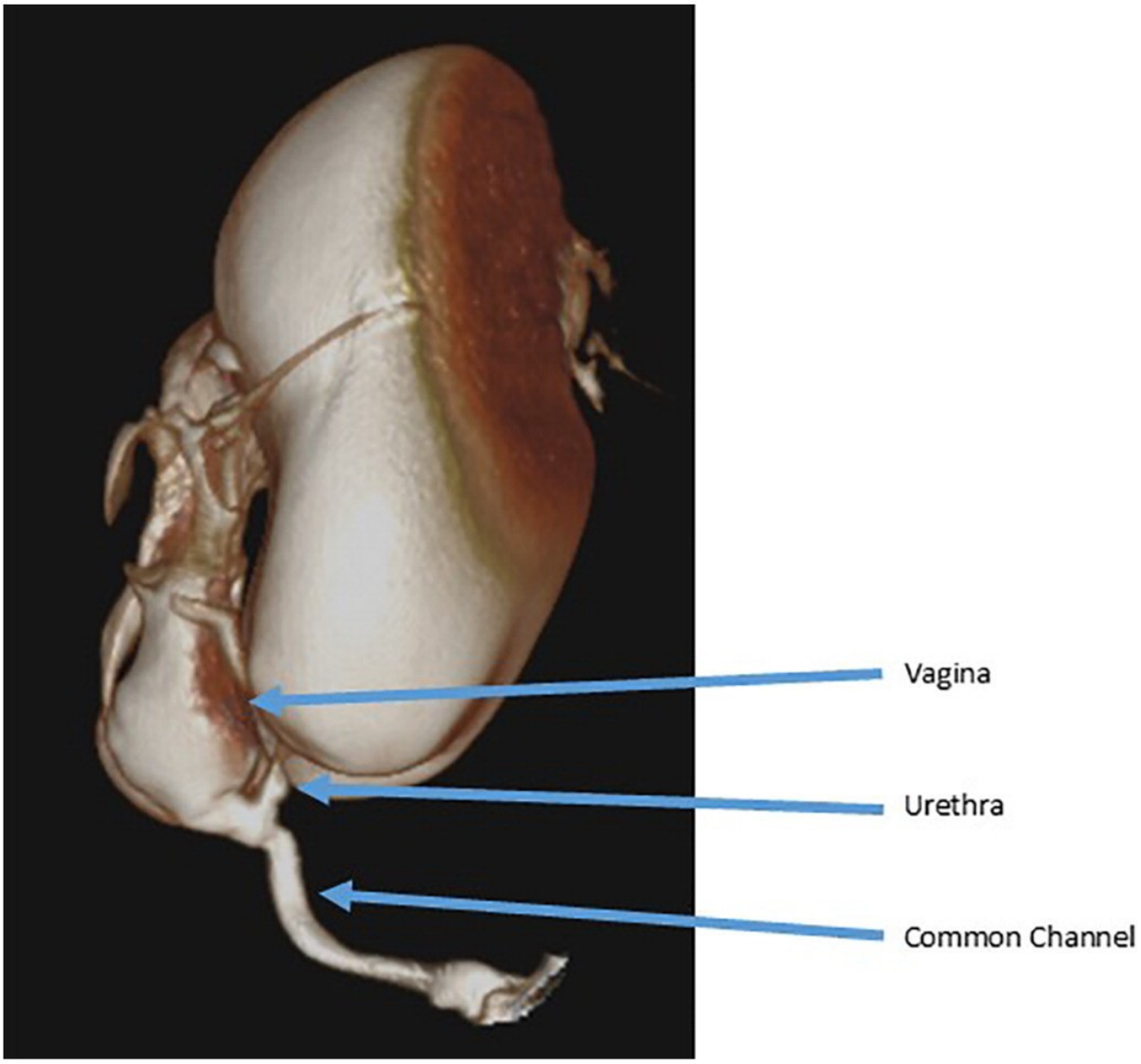
Nội soi bàng quang và nội soi âm đạo là rất cần thiết trong kế hoạch phẫu thuật trước mổ để sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng hoặc xoang niệu sinh dục. Thủ thuật này có thể được phối hợp với phẫu thuật mở thông đại tràng hoặc một thủ thuật khác để tránh gây mê không cần thiết. Nội soi sẽ xác định chiều dài của ống dẫn chung và khoảng cách từ cổ bàng quang đến chỗ hợp lưu, mô tả đặc điểm của cổ bàng quang và phức hợp cơ thắt, và đánh

giá bàng quang và niệu quản. Sự vắng mặt của các lỗ niệu quản chính thống cần làm dấy lên nghi ngờ về sự hiện diện của niệu quản lạc chỗ. Nội soi âm đạo sẽ cho thấy sự hiện diện của vách ngăn âm đạo, âm đạo đôi và kích thước của âm đạo để tái tạo trong tương lai.

Việc xác định vị trí hợp lưu âm đạo so với cổ bàng quang là đặc biệt quan trọng.[29]Khoảng cách này thể hiện chiều dài niệu đạo và có ý nghĩa quan trọng đối với kết quả phẫu thuật sửa chữa và khả năng kiểm soát tiểu tiện.[30]Chiều dài niệu đạo ngắn hơn cho thấy dị tật nghiêm trọng hơn.[29]

Chụp X-quang bộ phận sinh dục

Chụp X-quang sinh dục thường được sử dụng để xác định cấu trúc tiết niệu, phụ khoa và trực tràng. Một ống thông Foley được đưa vào lỗ tầng sinh môn và thuốc cản quang được bơm vào. Các nghiên cứu chụp X-quang hai chiều thông thường bị chồng chéo các cấu trúc được làm mờ và do đó bị hạn chế trong khả năng xác định mối quan hệ ba chiều và thu được các phép đo chính xác, nhấn mạnh sự cần thiết của việc đánh giá nội soi. Nhiều trung tâm hiện đang sử dụng chụp cắt lớp vi tính ba chiều hoặc chụp cộng hưởng từ để xác định giải phẫu trong các dị tật phức tạp (Hình 3).[31,32]



Hình 3. Ví dụ về hình ảnh chụp X-quang hậu môn trực tràng ba chiều cho thấy ống dẫn chung dài với điểm hợp lưu cao ở âm đạo và niệu đạo ngắn.

Chụp X-quang hậu môn trực tràng ba chiều (hoặc chụp cộng hưởng từ vùng chậu tiêu chuẩn) cũng hữu ích để xác định cấu trúc giải phẫu ống Müller và tình trạng lạc chỗ niệu quản. Các bác sĩ tiết niệu cần lưu ý đến một tình trạng gọi là tắc nghẽn một nửa âm đạo và dị tật thận cùng bên (OHVIRA), trong đó một nửa âm đạo bị tắc nghẽn, do đó nội soi âm đạo sẽ cho thấy chỉ có một âm đạo và một cổ tử cung. Những dấu hiệu bất thường của ống Müller trên siêu âm không phù hợp với kết quả nội soi cần được điều tra thêm, và cần kiểm tra trực tiếp cơ quan sinh dục trong khi có cơ hội, chẳng hạn như khi thực hiện phẫu thuật mở thông đại tràng ban đầu.[16]

Các lựa chọn điều trị, kết quả và biến chứng

Thời kỳ sơ sinh

Trong giai đoạn sơ sinh, việc đảm bảo hồi sức đầy đủ cho trẻ và giải áp các hệ cơ quan bị tắc nghẽn là vô cùng quan trọng. Biện pháp điều trị ban đầu phải bao gồm mở thông đại tràng và tạo lỗ rò niêm mạc trong giai đoạn sơ sinh, thường trong vòng 24-48 giờ đầu đời. Điều này giúp giải áp đại tràng và tách dòng phân khỏi đường tiết niệu.

Quản lý chứng ứ dịch âm đạo

Tình trạng ứ dịch âm đạo (hydrocolpos) và bàng quang căng phồng chứa đầy dịch thường gặp ở bé gái bị dị tật hậu môn trực tràng, phát triển do nước tiểu trào ngược lên âm đạo do tắc nghẽn đường tiết niệu đoạn xa. Sự giãn nở âm đạo có thể nghiêm trọng đến mức gây tắc nghẽn đường tiết niệu trên và nước tiểu có thể trào ngược ra ống dẫn trứng gây tràn dịch ổ bụng do nước tiểu. Hiện chưa có sự đồng thuận về cách điều trị ứ dịch âm đạo ở trẻ sơ sinh, nhưng cần phải dẫn lưu nếu có bệnh lý tắc nghẽn đường tiết niệu. Theo truyền thống, việc dẫn lưu được thực hiện bằng phẫu thuật giải áp thông qua mở thông âm đạo, đặt ống thông âm đạo qua da hoặc mở thông bàng quang. Gần đây, phương pháp ít xâm lấn hơn là đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch vào ống dẫn chung đã được sử dụng.[33]Khi đặt ống thông vào kênh chung, ống thông thường sẽ ưu tiên đi vào âm đạo hơn là bàng quang. Trong so sánh hai phương pháp giảm áp, phẫu thuật và đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) , không có sự khác biệt về xu hướng creatinine, cung cấp bằng chứng tốt cho thấy CIC là một lựa chọn ban đầu tốt, không xâm lấn để giảm áp trong trường hợp ứ dịch âm đạo.[33]Nếu có vách ngăn âm đạo và phẫu thuật mở thông âm đạo, việc này chỉ có thể dẫn lưu một bên âm đạo và không làm giảm áp lực hệ thống một cách đầy đủ. Trong trường hợp này, phẫu thuật mở thông âm đạo ở phía bên kia hoặc rạch vách ngăn âm đạo có thể giúp dẫn lưu tốt hơn.

Một nguyên tắc quan trọng của tất cả các phương pháp dẫn lưu dịch trong ứ dịch âm đạo là theo dõi để xác nhận việc dẫn lưu thành công. Sau khi bắt đầu đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) để điều trị ứ dịch âm đạo, siêu âm cần xác nhận việc dẫn lưu dịch âm đạo đã được giải tỏa và tình trạng giãn đường tiết niệu đã được cải thiện. Nếu không thành công, cần xem xét phương pháp can thiệp xâm lấn hơn. Nếu tình trạng ứ nước thận vẫn tồn tại mặc dù đã dẫn lưu dịch âm đạo, cần tiến hành các xét nghiệm để tìm các nguyên nhân khác gây ứ nước niệu quản và thận, đồng thời nghi ngờ có hội chứng bàng quang thần kinh.

Quản lý bàng quang

Nhiều bé gái bị dị tật hậu môn trực tràng sẽ không cần bất kỳ can thiệp nào để làm rỗng bàng quang. Nếu phát hiện bàng quang bị co thắt hoặc tăng áp lực với tình trạng làm rỗng không hoàn toàn, có thể tạo một lỗ mở bàng quang qua da để giúp giảm áp lực đường tiết niệu một cách đầy đủ. Việc đặt ống thông tiểu ngắt quãng thường không khả thi vì, như đã đề cập ở trên, ống thông tiểu thường đi vào âm đạo do vị trí xuất phát của niệu đạo thường nằm ở phía trước. Tạo lỗ mở bàng quang cũng có thể được chỉ định ở những bé gái bị trào ngược bàng quang niệu quản mức độ nặng hoặc nhiễm trùng tái phát. Một lần nữa, việc dẫn lưu và giảm áp lực đường tiết niệu cần được xác nhận bằng siêu âm.

Phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng

Thời gian sửa chữa

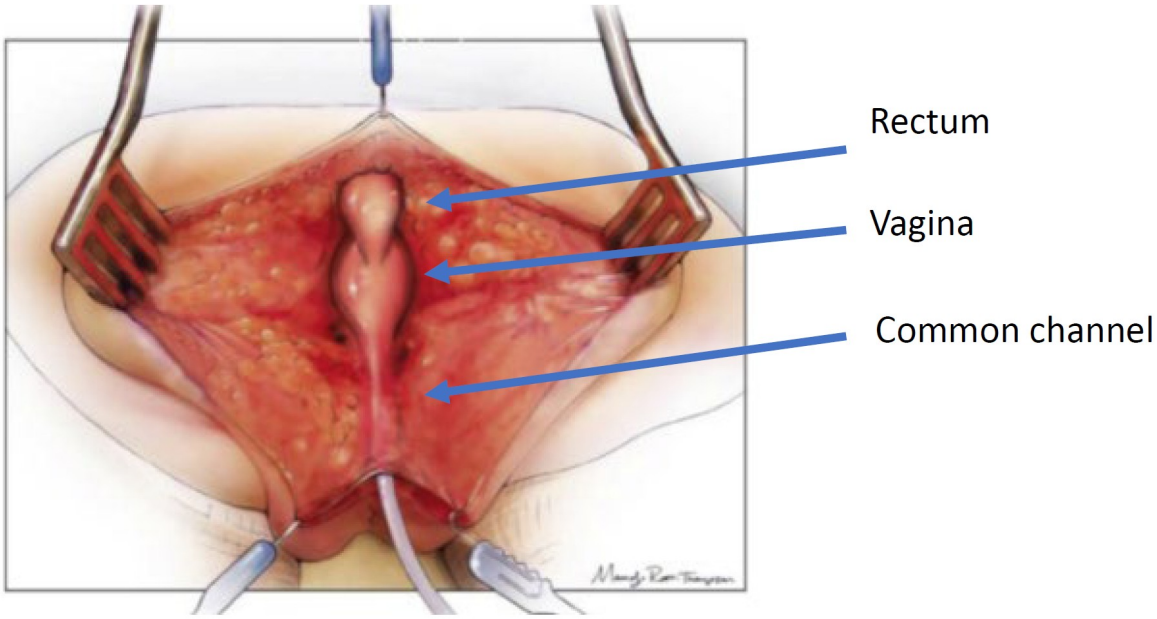
Sau khi các hệ thống cơ quan bị tắc nghẽn được giải áp, việc phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng không cần phải thực hiện ngay lập tức. Sự trì hoãn này cho phép gia đình có đủ thời gian gắn kết với trẻ, đồng thời tạo điều kiện để tập hợp đội ngũ chuyên gia đa ngành tham gia chăm sóc trẻ. Giai đoạn này cũng giúp tối ưu hóa dinh dưỡng và sức khỏe cho trẻ. Hiện chưa có sự đồng thuận về độ tuổi tối ưu để phẫu thuật sửa chữa, nhưng phẫu thuật trước 6 tháng tuổi đã được chứng minh là có tỷ lệ biến chứng sau phẫu thuật cao hơn, đặc biệt là vết mổ bị hở, và hầu hết đều đồng ý rằng 6-12 tháng tuổi dường như là độ tuổi lý tưởng để phẫu thuật sửa chữa ban đầu.[34]

Kỹ thuật phẫu thuật

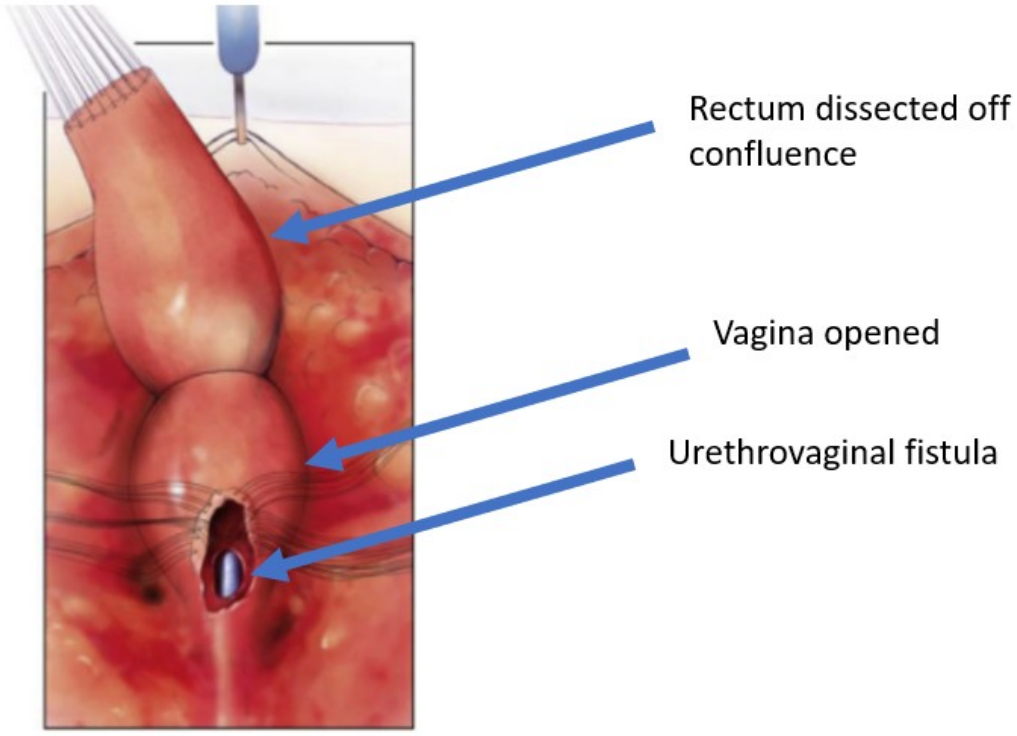
Phương pháp phẫu thuật được quyết định bởi cấu trúc giải phẫu trên phim chụp bàng quang niệu đạo và nội soi bàng quang âm đạo. Có hai kỹ thuật phẫu thuật được sử dụng để sửa chữa: huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục và tách hệ tiết niệu sinh dục. Nguyên tắc của phẫu thuật sửa chữa là huy động niệu đạo, âm đạo và trực tràng xuống đến tầng sinh môn để tạo thành ba lỗ riêng biệt. Điều này được thực hiện thông qua một đường rạch dọc phía sau và có thể được thực hiện kết hợp với phẫu thuật mở bụng nếu cần. Phương pháp rạch dọc phía sau với em bé ở tư thế nằm sấp là phương pháp tiếp cận ban đầu. Tư thế này cho phép quan sát cấu trúc giải phẫu tốt hơn so với tư thế nằm ngửa. Đầu tiên, trực tràng được xác định vị trí đi vào ống chung và được huy động lên trên đến nếp gấp phúc mạc. Tại thời điểm này trong ca phẫu thuật, việc huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục hoặc tách hệ tiết niệu sinh dục được thực hiện.

Tách biệt hệ tiết niệu sinh dục

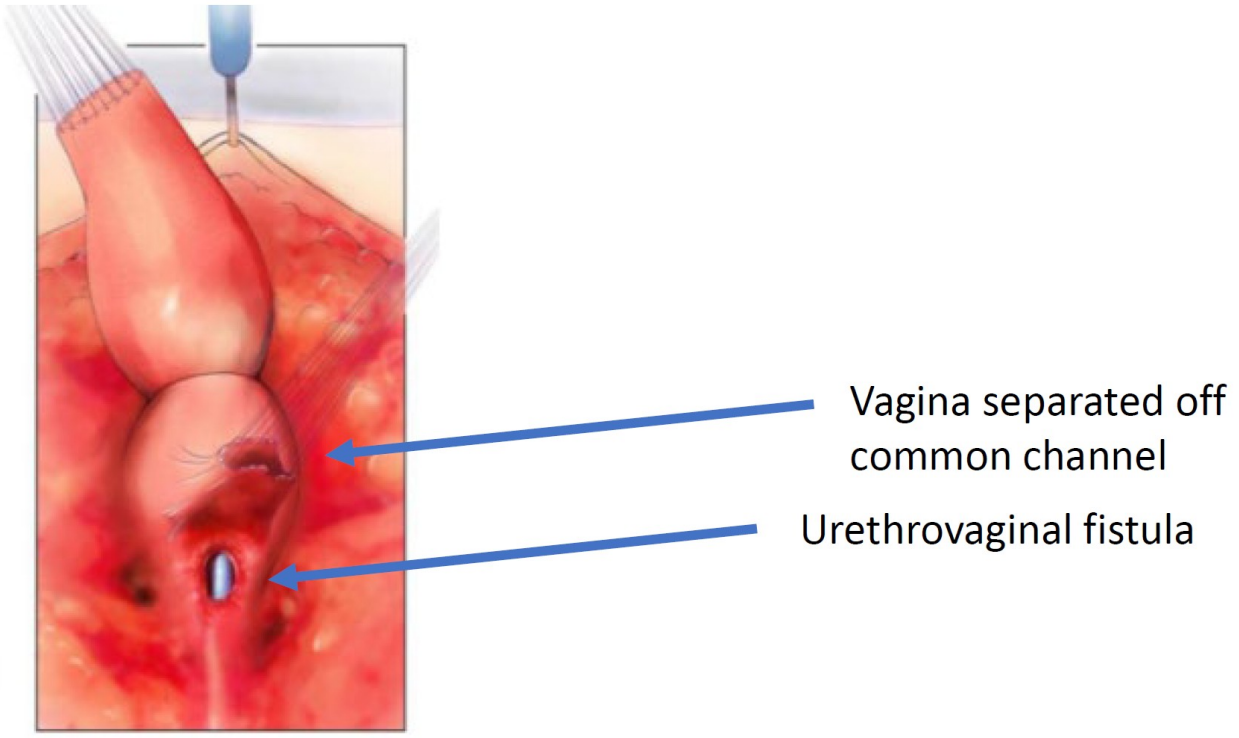
Phẫu thuật tách hệ tiết niệu sinh dục là kỹ thuật ban đầu được mô tả để sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng và là phương pháp tiêu chuẩn được Hendren phổ biến (Hình 4 , Hình 5 , Hình 6 , Hình 7 , Hình 8 , Hình 9 , Hình 10).[35]Phương pháp này vẫn là lựa chọn hàng đầu cho các bé gái có ống niệu chung dài hơn 3 cm. Trong phẫu thuật tách niệu sinh dục, trực tràng, âm đạo và niệu đạo được tách rời và đưa riêng lẻ đến vùng đáy chậu. Sau khi trực tràng được tách khỏi ống niệu chung, âm đạo được bóc tách cẩn thận khỏi thành sau của niệu đạo, cổ bàng quang và bàng quang. Vết khuyết ở niệu đạo nơi âm đạo được tách ra sau đó được khâu kín bằng phương pháp khâu trực tiếp trên một ống thông. Việc bóc tách này có thể khó khăn, và cần hết sức cẩn thận để không làm tổn thương mạch máu hoặc dây thần kinh của đường tiết niệu. Âm đạo cần được nâng lên trên hết mức có thể để có thể chạm đến da đáy chậu mà không bị căng. Nếu âm đạo không chạm tới, có thể cần đến phương pháp mổ bụng để tối đa hóa khả năng di động. Khi âm đạo chạm đến da, âm đạo được đưa xuống da đáy chậu, cố định phía sau niệu đạo và sau đó vòng sang hai bên để tạo thành lỗ âm đạo mới. Sau đó, vùng đáy chậu được tái tạo và trực tràng được đặt vào trong phức hợp cơ. Nếu sau khi huy động mô mà âm đạo vẫn không đạt được độ dài mong muốn, có thêm các kỹ thuật tạo hình âm đạo khác đã được mô tả, chẳng hạn như kỹ thuật chuyển đổi âm đạo, ghép mô ruột hoặc thậm chí kéo căng âm đạo tự nhiên với kỳ vọng rằng nó có thể để lại sẹo và cần phẫu thuật tạo hình cửa âm đạo hoặc tạo hình âm đạo bằng niêm mạc miệng khi bắt đầu dậy thì. Quyết định về kỹ thuật tạo hình âm đạo là một cuộc thảo luận đa chuyên khoa giữa phụ khoa, phẫu thuật đại trực tràng và phẫu thuật tiết niệu, và nên được thảo luận trước phẫu thuật với gia đình bệnh nhân.



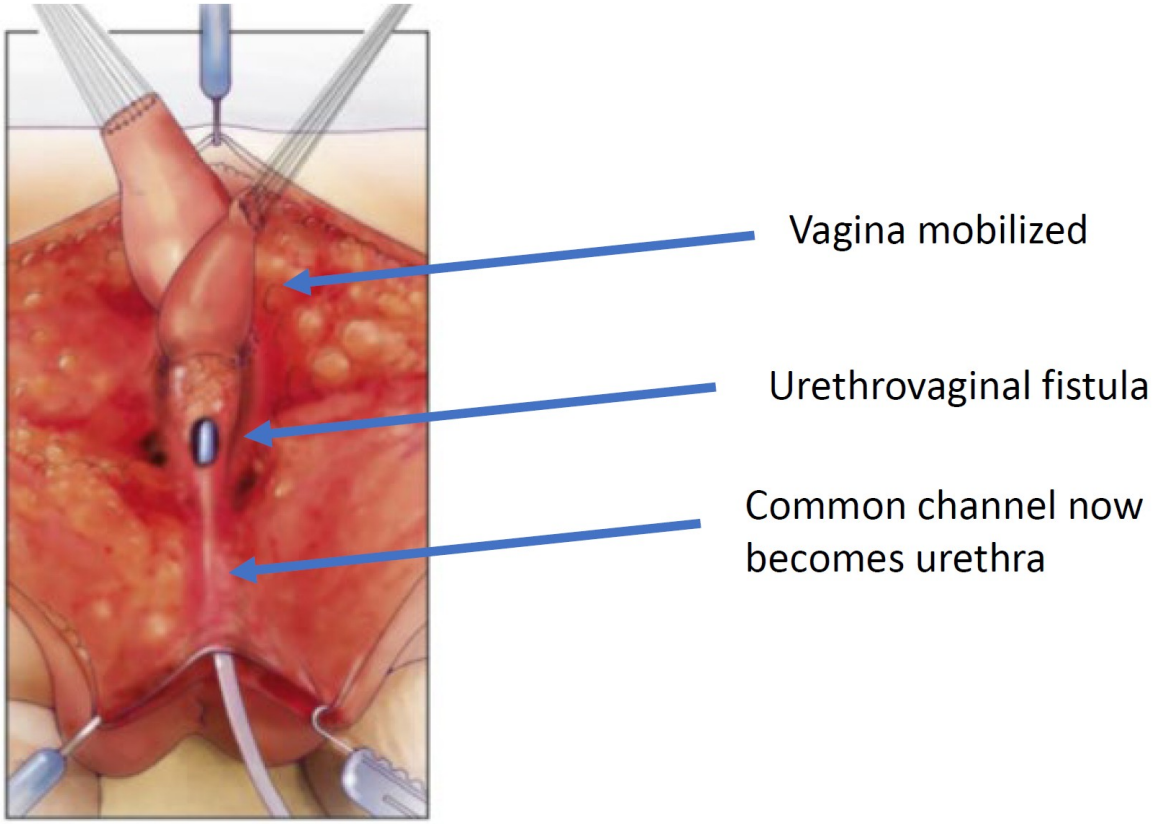
Hình 4 Minh họa sự tách rời hệ tiết niệu sinh dục. Bệnh nhân ở tư thế nằm sấp, và một đường rạch dọc phía sau đã được thực hiện, để lộ các bề mặt phía sau của trực tràng, âm đạo và ống dẫn chung. (tiếp theo Hình 5)



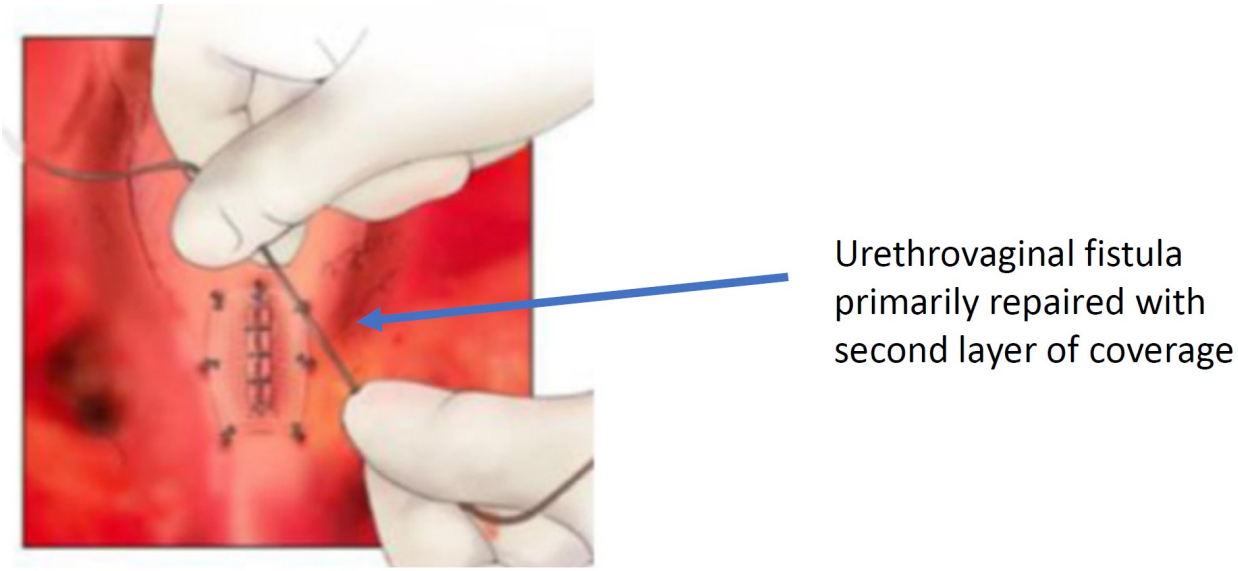
Hình 5. Trực tràng đã được tách rời khỏi chỗ hợp lưu với âm đạo, tạo ra một lỗ mở ở âm đạo. (tiếp theo từ Hình 4 , tiếp tục đến Hình 6)



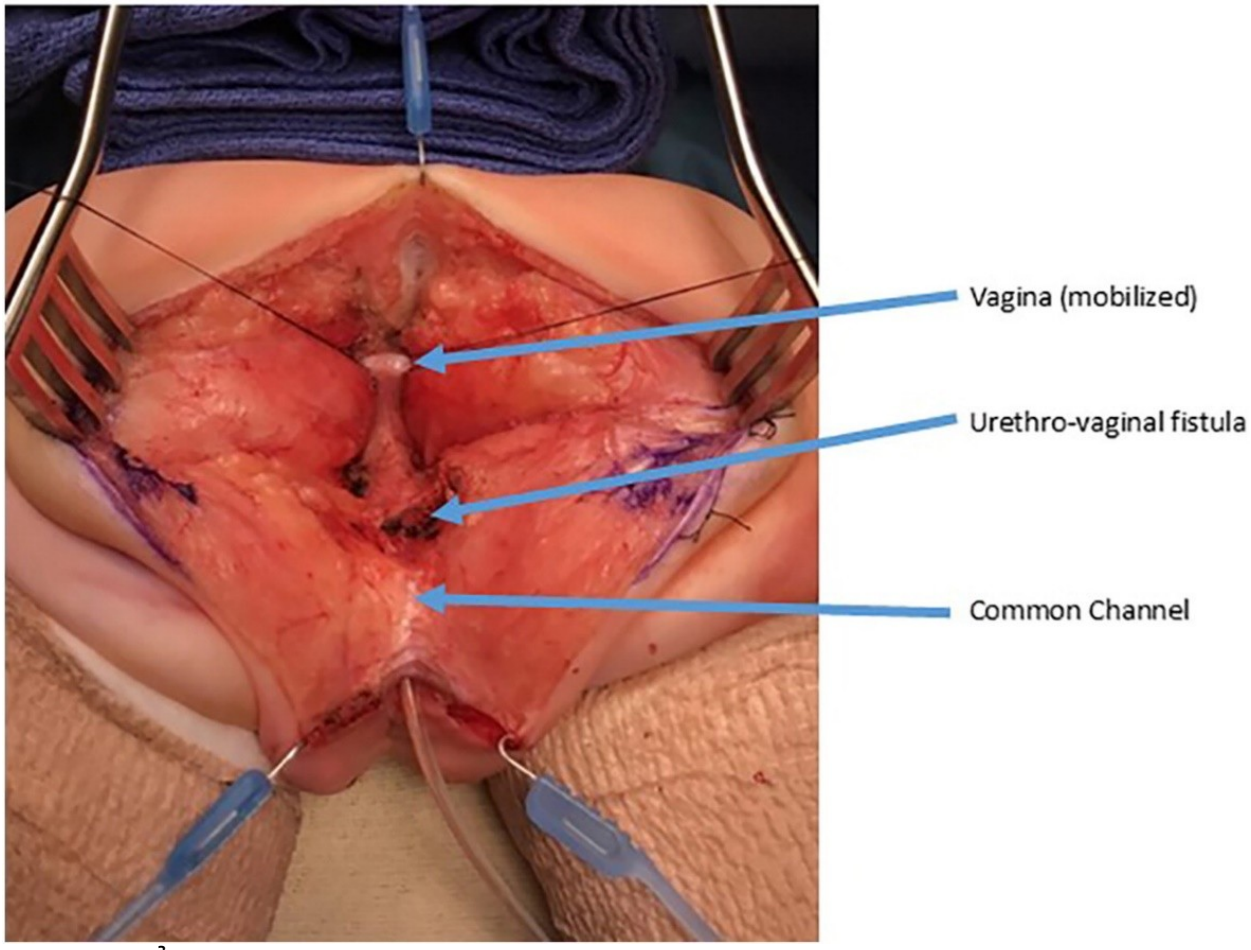
Hình 6. Âm đạo đã được tách khỏi ống dẫn chung tại chỗ hợp lưu với niệu đạo. Lỗ mà qua đó có thể nhìn thấy ống thông là lỗ rò niệu đạo-âm đạo. (tiếp theo từ Hình 5 , tiếp tục đến Hình 7)



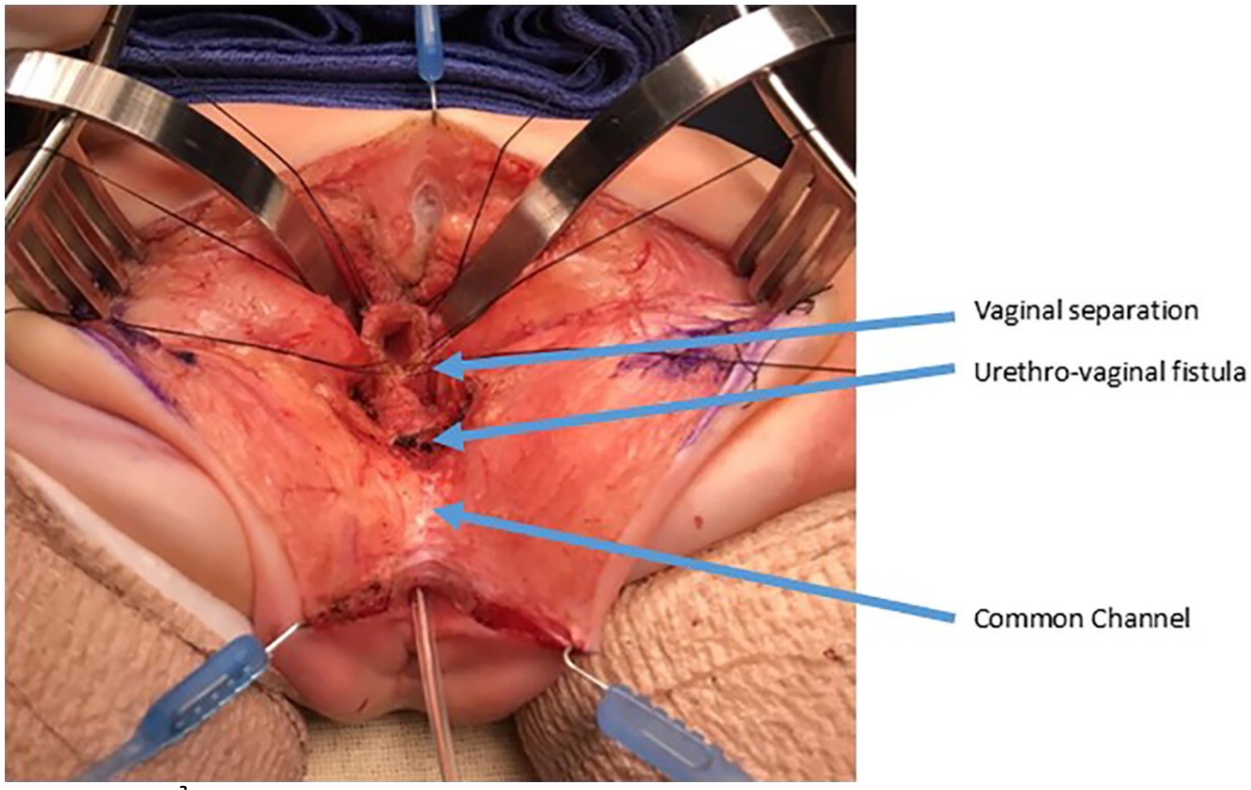
Hình 7. Âm đạo được di động về phía gần để tăng chiều dài và độ đàn hồi, nhờ đó nó có thể chạm tới tầng sinh môn. (tiếp theo từ Hình 6 , tiếp tục đến Hình 8)



Hình 8. Lỗ rò niệu đạo-âm đạo đã được đóng lại. (tiếp theo từ Hình 7)



Hình 9. Ảnh chụp trong phẫu thuật tách niệu sinh dục. Một vết rạch dọc phía sau đã được thực hiện. Một ống thông được đặt trong ống dẫn chung. Âm đạo được giữ cố định bằng các mũi khâu kéo. Chỗ hợp lưu của âm đạo và niệu đạo được đánh dấu là lỗ rò niệu đạo âm đạo, sẽ được đóng lại sau khi tách âm đạo khỏi niệu đạo. (tiếp theo Hình 10)

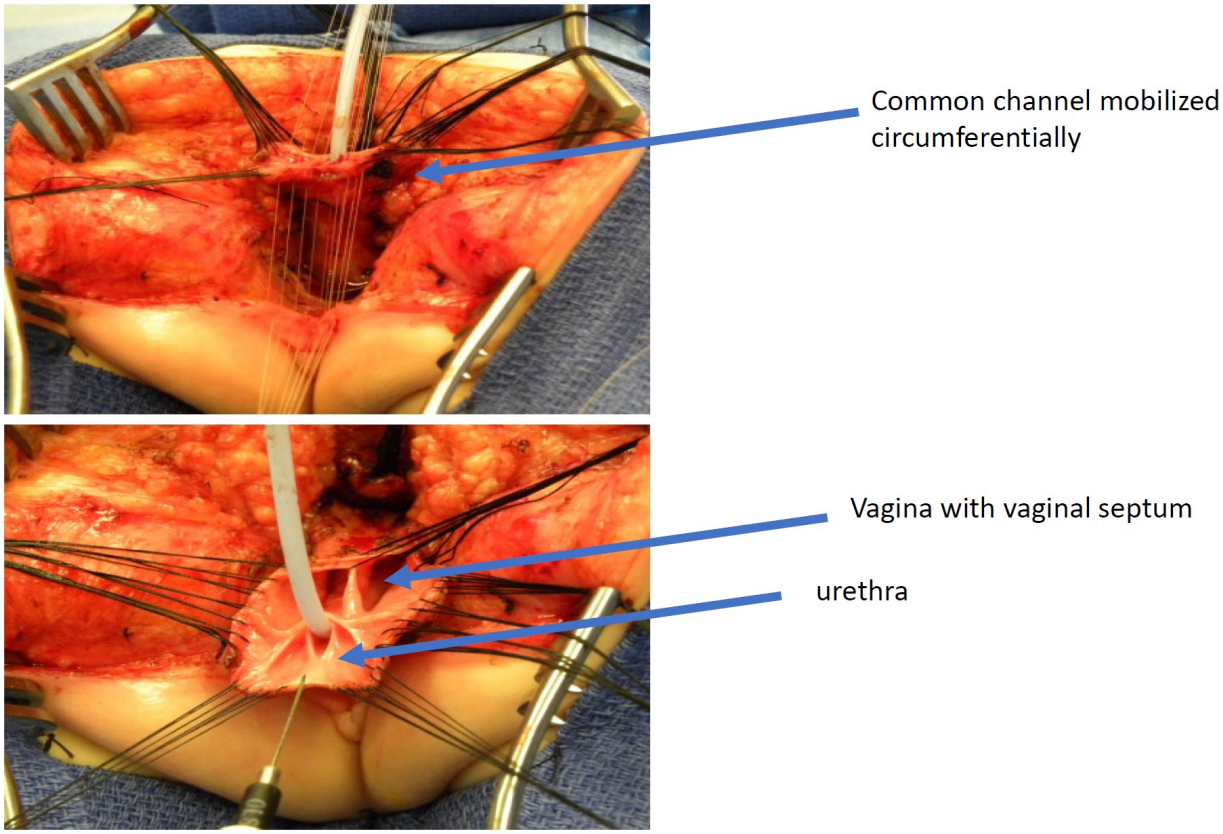


Hình 10. Ảnh chụp trong quá trình phẫu thuật tách hệ tiết niệu sinh dục. Âm đạo đã được mở và tách khỏi niệu đạo. Sau đó, âm đạo sẽ được di động về phía gần để kéo dài đến vùng đáy chậu. Lỗ rò niệu đạo-âm đạo được đánh dấu lại và sẽ được khâu kín từng lớp, chủ yếu là trên một ống thông. (tiếp theo từ Hình 9)

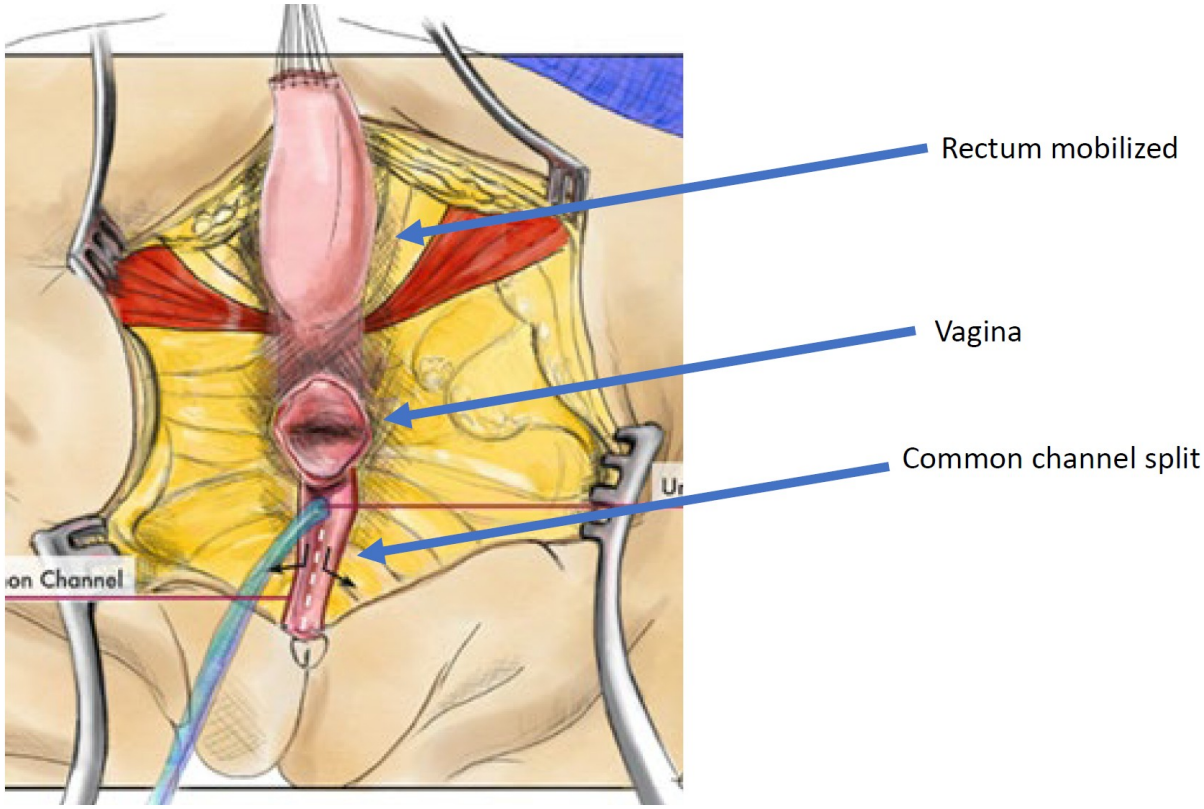
Huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục

Phương pháp huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục lần đầu tiên được Peña giới thiệu để sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng vào năm 1997 và được coi là "phương pháp dễ dàng hơn để điều trị dị tật hậu môn trực tràng" vì nó không yêu cầu phải tách âm đạo khỏi đường tiết niệu (Hình 11 , Hình 12 , Hình 13).[36]Thay vào đó, đây là kỹ thuật kéo xuyên qua, trong đó xoang niệu sinh dục được di động cho đến khi chỗ hợp lưu chạm đến tầng sinh môn, nơi niệu đạo và âm đạo được tách ra và nối với tầng sinh môn. Peña đề xuất rằng kỹ thuật này sẽ làm giảm nguy cơ rò niệu đạo âm đạo và giảm tình trạng thiếu máu nuôi dưỡng đường tiết niệu. Vì đường tiết niệu không thể được di động rộng rãi như âm đạo, nên có những hạn chế về mức độ di động của ống chung bằng kỹ thuật này, do đó nó được sử dụng tốt nhất trong trường hợp dị tật hậu môn trực tràng có ống chung ngắn (< 3 cm). Sau khi trực tràng được di động ra khỏi ống chung, ống chung được bóc tách theo chu vi khỏi tầng sinh môn và ống chung được mở rộng cho đến khi chỗ hợp lưu của niệu đạo và âm đạo chạm đến da tầng sinh môn mà không gây căng.

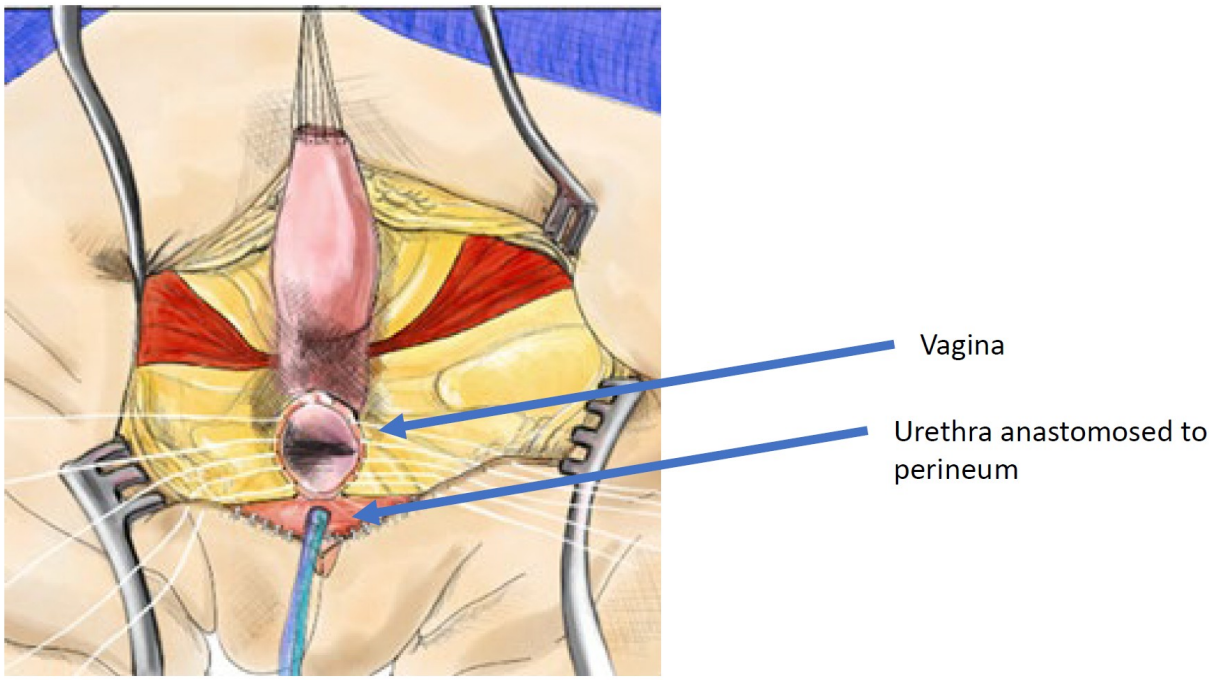
Ống chung được tách ra và sử dụng cho phẫu thuật tạo hình môi âm hộ. Niệu đạo được nối với mép trước của lỗ âm đạo, ngay phía sau mô âm vật. Niệu đạo và lỗ âm đạo được nối với da mà không gây căng. Vùng đáy chậu được tái tạo và trực tràng được đưa ra phía da bên trong phức hợp cơ thắt.



Hình 11. Ảnh chụp trong phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn sinh dục (cloacal) bằng phương pháp huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục (TUM). Một đường rạch dọc phía sau đã được thực hiện, và ống dẫn chung cùng âm đạo đã được huy động cùng nhau về phía tầng sinh môn. Trong ảnh này, trực tràng đã được tách rời.



Hình 12 Minh họa phẫu thuật sửa chữa lỗ huyệt bằng phương pháp huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục (TUM). Quá trình huy động hoàn tất khi chỗ hợp lưu đạt đến tầng sinh môn và niệu đạo, âm đạo và trực tràng có thể được nối riêng biệt với tầng sinh môn. Kênh chung được chia tách, và mô thừa được xoay để lót lỗ âm đạo. (tiếp tục ở Hình 13)



Hình 13 Minh họa phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn sinh dục bằng phương pháp huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục (TUM). Quá trình huy động hoàn tất khi chỗ hợp lưu đạt đến tầng sinh môn và niệu đạo, âm đạo và trực tràng có thể được nối riêng biệt với tầng sinh môn. Kênh chung được chia tách, và mô thừa được xoay để lót lỗ âm đạo. (tiếp theo từ Hình 12)

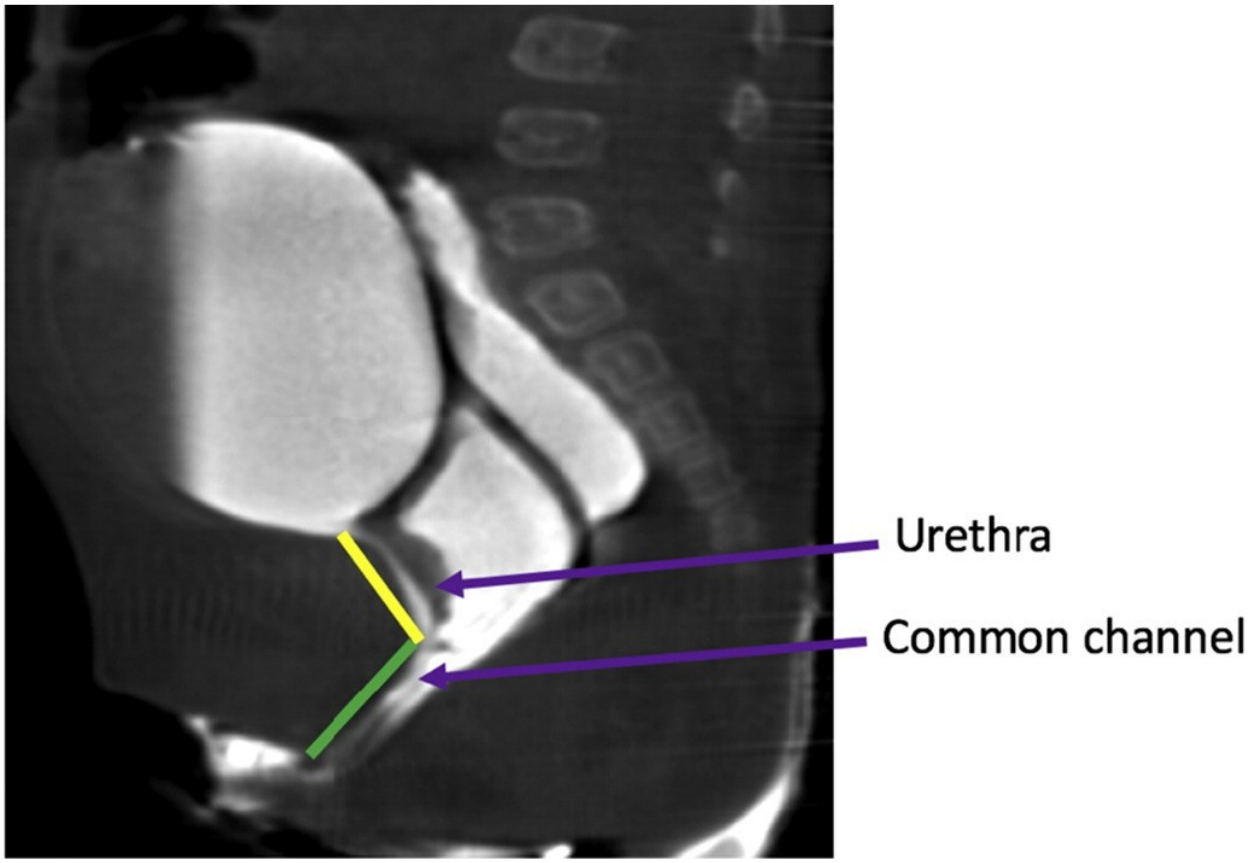
Xác định kỹ thuật phẫu thuật

Quan điểm lịch sử

Phẫu thuật tách niệu sinh dục là kỹ thuật chính để sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng và thường yêu cầu một vết mổ dọc phía sau cùng với phẫu thuật mở bụng. Kỹ thuật này đòi hỏi kỹ thuật cao và tốn nhiều thời gian. Các báo cáo ban đầu của một bác sĩ phẫu thuật có kinh nghiệm cho thấy kết quả khả quan, với 58,8% bệnh nhân tự đi tiểu được, 28,4% thực hiện đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) và 2,8% phải chuyển hướng đường tiểu.[35]Nghiên cứu này báo cáo về "kiểm soát tiểu tiện" nhưng không nêu chi tiết về các sự cố tiểu tiện, khả năng làm rỗng bàng quang hoặc chức năng thận. Mô tả của Peña về việc huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục đã đưa ra một phương pháp đơn giản hơn để điều trị dị tật hậu môn trực tràng. Sau nhiều ca phẫu thuật TUM , ông báo cáo thời gian phẫu thuật ngắn hơn, thời gian nằm viện ngắn hơn và khả năng kiểm soát tiểu tiện được cải thiện (74%) cũng như khả năng đi đại tiện tự chủ tốt hơn.[37]Tuy nhiên, ông báo cáo rằng ở những người có ống thông chung dài (> 3 cm) và hậu môn nhân tạo, việc đưa ra quyết định trong phẫu thuật rất phức tạp và thường thì, sau khi ống thông

chung được giải phóng hoàn toàn mà vẫn không thể chạm tới, âm đạo sẽ được tách ra khỏi ống thông chung đã được giải phóng, để lại niệu đạo và cổ bàng quang được giải phóng theo chu vi với khả năng tưới máu bị tổn thương và có thể bị mất chức năng thần kinh. Điều này khiến niệu đạo có nguy cơ bị thiếu máu nuôi dưỡng và hoại tử.

Hai kinh nghiệm quan trọng này vào cuối những năm 1990 đã dẫn đến một thuật toán phẫu thuật dựa trên việc đo kích thước ống chung. Ống chung ngắn (< 3 cm) sẽ được xử lý tốt nhất bằng phương pháp huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục, trong khi ống chung dài (> 3 cm) sẽ được khuyến nghị thực hiện phẫu thuật tách hệ tiết niệu sinh dục có hoặc không kèm theo mổ mở hoặc nội soi và ghép đoạn ruột nếu âm đạo không chạm đến da. Thuật toán này phụ thuộc rất nhiều vào việc đo chính xác kích thước ống chung. Việc đo có thể được thực hiện bằng nội soi dưới sự quan sát trực tiếp, hoặc trên hình ảnh chụp X-quang hậu môn trực tràng tái tạo 2 chiều hoặc 3 chiều (Hình 14). Tuy nhiên, hình ảnh chụp X-quang hậu môn trực tràng tái tạo 3 chiều đã được chứng minh là phương pháp đo chính xác nhất kích thước ống chung và cho phép các bác sĩ phẫu thuật ít kinh nghiệm và các học viên hiểu được cấu trúc giải phẫu phức tạp này ở cùng mức độ với các bác sĩ phẫu thuật giàu kinh nghiệm, nâng cao sự chuẩn bị cho thủ thuật phẫu thuật.[38,39]



Hình 14. Hình ảnh cộng hưởng từ T2 mặt cắt dọc của dị tật hậu môn trực tràng, thể hiện rõ chiều dài niệu đạo và ống dẫn chung.

Phát triển thuật toán phẫu thuật hiện hành

Trong gần 2 thập kỷ, việc đưa ra quyết định phẫu thuật chỉ dựa trên chiều dài ống chung là tiêu chuẩn chăm sóc. Tuy nhiên, khi chăm sóc đa chuyên khoa trở nên phổ biến hơn và các bác sĩ tiết niệu tham gia chặt chẽ hơn vào việc chăm sóc những bệnh nhân này cùng với phẫu thuật nhi khoa, người ta nhận thấy rằng trong khi hầu hết các bé gái có ống chung ngắn đều có niệu đạo dài hơn, thì có một nhóm nhỏ bất thường các bé gái có ống chung ngắn lại có niệu đạo rất ngắn. Ở nhóm bệnh nhân này, nếu thực hiện phẫu thuật TUM , kết quả sẽ là niệu đạo rất ngắn và cổ bàng quang nằm ngay tại tầng sinh môn, dẫn đến khả năng kiểm soát tiểu tiện rất kém. Do quan sát này, một thuật toán cập nhật đã được phát triển, kết hợp cả chiều dài ống chung và chiều dài niệu đạo để xác định phương pháp phẫu thuật (Hình 15) .[13]Trong thuật toán này, nếu ống chung dài hơn 3 cm, bất kể chiều dài niệu đạo, thì sẽ tiến hành phẫu thuật tách niệu quản - bàng quang (UG) . Nếu ống chung ngắn hơn 3 cm và niệu đạo dài hơn 1,5 cm, thì phẫu thuật nội soi niệu đạo (TUM) là phương pháp phẫu thuật được lựa chọn. Đối với trường hợp hiếm gặp có ống chung ngắn hơn 3 cm và niệu đạo ngắn hơn 1,5

cm, thuật toán mới này sẽ chỉ định rằng trẻ nên được phẫu thuật tách niệu quản - bàng quang , nhờ đó duy trì vị trí giải phẫu của bàng quang và cổ bàng quang trong khung chậu và tránh làm dịch chuyển chúng xuống dưới cơ hoành chậu. Thuật toán phẫu thuật này là lần đầu tiên sau hơn 20 năm kể từ khi Peña mô tả phương pháp TUM mà một kỹ thuật phẫu thuật mới được đề xuất và nó đã được chấp nhận rộng rãi tại các trung tâm có số lượng ca phẫu thuật lớn. Kết quả của thuật toán này rất tốt về mặt giảm độ phức tạp trong việc ra quyết định và thay đổi kế hoạch trong quá trình phẫu thuật. Với việc đánh giá chính xác các phép đo niệu đạo và ống chung trước phẫu thuật, có thể tránh được các bệnh lý tiết niệu kèm theo đáng kể và dẫn đến niệu đạo thông thoáng và có thể đặt ống thông ở 97% bệnh nhân.[40]

Hình 15. Sơ đồ phẫu thuật đề xuất cho dị tật hậu môn trực tràng.[13]

Quản lý sau phẫu thuật

Chăm sóc vết thương và dẫn lưu bằng ống thông là vô cùng quan trọng sau phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng theo đường giữa phía sau. Hiện chưa có sự đồng thuận về thời gian đặt ống thông niệu đạo sau phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng, nhưng thông thường thời gian này dao động từ 1-2 tuần đối với phẫu thuật nối niệu đạo-ruột non (TUM) và lên đến 4 tuần đối với phẫu thuật tách niệu quản-ruột già (UG) . Một số người ủng hộ việc dẫn lưu bàng quang bằng phương pháp mở bàng quang, nhưng điều này không bắt buộc. Các vết mổ theo đường giữa phía sau và vết mổ ở âm đạo có nguy cơ bị hở nên việc tránh bất kỳ tư thế dạng chân hoặc tách rời nào là rất quan trọng trong quá trình lành vết thương. Cũng nên tránh gây áp lực lên vùng đáy chậu, và không nên giữ trẻ bằng vùng đáy chậu hoặc cho trẻ ngồi trong ghế nhún hoặc đồ chơi dạng chân. Giải phẫu sau phẫu thuật thường được đánh giá bằng khám lâm sàng kỹ lưỡng hoặc nội soi bàng quang và khám dưới gây mê trong phòng mổ.

Quản lý bàng quang sau phẫu thuật

Sau phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng, việc đảm bảo bàng quang được làm rỗng đầy đủ là rất quan trọng. Việc phẫu thuật di động và rối loạn chức năng bàng quang tiềm ẩn có thể dẫn đến bí tiểu hoặc làm rỗng bàng quang không hoàn toàn. Điều này có thể được xử lý bằng cách cho tất cả trẻ thực hiện đặt ống thông tiểu ngắt quãng sau khi rút ống thông và điều chỉnh lịch đặt ống thông dựa trên lượng nước tiểu. Một số người khác sử dụng đánh giá niệu động học trước phẫu thuật để hỗ trợ quyết định về việc đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC). Hiện chưa có sự đồng thuận

về việc quản lý bàng quang sau phẫu thuật có đặt ống thông. Trong một báo cáo gần đây về 18 bé gái đã trải qua phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng, 44,4% cần hỗ trợ làm rỗng bàng quang (CIC hoặc mở bàng quang) trong khi số còn lại được dùng tã.[41]Các yếu tố liên quan đến nhu cầu đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) sau phẫu thuật sửa chữa bao gồm chiều dài ống chung dài, tách niệu quản và nhu cầu hỗ trợ làm rỗng bàng quang trước khi phẫu thuật. Điều quan trọng cần lưu ý là việc sử dụng tã lót trước phẫu thuật không đảm bảo rằng có thể tránh được việc hỗ trợ làm rỗng bàng quang sau phẫu thuật.

Chăm sóc âm đạo sau phẫu thuật

Sau phẫu thuật, sự thông thoáng của cửa âm đạo thường được đánh giá bằng cách khám kỹ lưỡng tại phòng khám hoặc khám dưới gây mê. Nếu cửa âm đạo bị hẹp sớm trong thời thơ ấu, tình trạng này có thể được theo dõi cho đến khi trẻ lớn hơn và bắt đầu dậy thì. Nếu tình trạng hẹp nghiêm trọng đến mức cản trở dòng chảy kinh nguyệt, cần phải điều trị trước khi có kinh nguyệt lần đầu. Nên theo dõi siêu âm đường sinh dục bắt đầu từ 6-9 tháng sau khi núm vú phát triển và tiếp tục cứ 6-9 tháng một lần cho đến khi có kinh nguyệt lần đầu, đánh giá độ dày nội mạc tử cung ở mỗi bên tử cung.[15]Nếu phát hiện tắc nghẽn kinh nguyệt, cần tham khảo ý kiến bác sĩ phụ khoa hoặc nội tiết để bắt đầu liệu pháp ức chế hormone nhằm tạm thời giải quyết tình trạng này cho đến khi có can thiệp phẫu thuật. Các kỹ thuật phẫu thuật được ưu tiên cho hẹp cửa âm đạo hoặc âm đạo bao gồm phẫu thuật tạo hình cửa âm đạo đơn giản hoặc phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng niêm mạc má.[42]Nhiều trung tâm có các chuyên gia phụ khoa nhi và vị thành niên theo dõi vấn đề này, mặc dù các bác sĩ tiết niệu có thể đảm nhận việc chăm sóc này khi không có bác sĩ phụ khoa nhi.

Kết quả dài hạn

Chức năng bàng quang

Việc đánh giá khả năng kiểm soát tiểu tiện rất khó khăn do tính phức tạp và không đồng nhất của nhóm đối tượng nghiên cứu. Hendren báo cáo khoảng 60% trường hợp tự đi tiểu được với "khả năng kiểm soát tiểu tiện", và Peña cũng báo cáo tương tự với 54% trường hợp kiểm soát được tiểu tiện và 46% trường hợp cần đặt ống thông tiểu ngắt quãng. Tuy nhiên, cả hai nghiên cứu này đều không đưa ra định nghĩa về khả năng kiểm soát tiểu tiện hoặc tỷ lệ phẫu thuật tái tạo bàng quang.[35,36]Gần đây, đã có một nghiên cứu đánh giá kết quả lâu dài trên 50 bệnh nhân trên 3 tuổi bị dị tật hậu môn trực tràng đã được phẫu thuật sửa chữa. Nhóm nghiên cứu này báo cáo rằng 80% bé gái

đạt được khả năng "kiểm soát tiểu tiện trong sinh hoạt xã hội", trong đó 22% tự đi tiểu được, còn lại phải đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) .[43]Trong nhóm này, có 46% bệnh nhân cần trung bình 4,7 ca phẫu thuật để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện.Một lần nữa, định nghĩa về khả năng kiểm soát tiểu tiện chưa được xác định rõ ràng và nhiều người được coi là "kiểm soát tiểu tiện tốt về mặt xã hội" thực chất đã trải qua phẫu thuật tái tạo. Cần thiết phải theo dõi lâu dài nhóm đối tượng này để xác định các yếu tố liên quan đến việc đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện và tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện đáng tin cậy.

Chức năng thận

Suy thận là mối lo ngại thường trực ở các bé gái bị dị tật hậu môn trực tràng. Nghiên cứu lớn nhất với 64 bệnh nhân cho thấy hơn 50% có tốc độ lọc cầu thận (GFR) < 80 mL/min/1.73 m^2.[2]Trong đó, 17% mắc bệnh thận giai đoạn cuối, 6% cần ghép thận và 6% tử vong do suy thận.[44]Nhóm nghiên cứu này cũng nhấn mạnh rằng, suy giảm chức năng thận dường như xảy ra theo thời gian, vì 66% các bé gái tiến triển đến suy thận mãn tính vẫn có nồng độ creatinine huyết thanh thấp nhất bình thường. Các nghiên cứu nhỏ hơn khác báo cáo kết quả khả quan hơn nhiều, dao động từ 66–100% các bé gái có chức năng thận bình thường sau 5–9 năm theo dõi.[45, 46, 47]Điều thú vị là, những loạt ca bệnh này đều mới hơn và đều đến từ các cơ sở y tế có đội ngũ đa ngành chăm sóc cho các bé gái này. Một lần nữa, việc theo dõi lâu dài từ các trung tâm lớn để đánh giá chức năng thận ở những bệnh nhân này là vô cùng cần thiết.

Điểm chính

- Dị tật hậu môn trực tràng là dạng dị tật hậu môn trực tràng nghiêm trọng nhất ở nữ giới.
- Các bệnh lý tiết niệu và toàn thân đi kèm thường gặp, bao gồm dị tật đường tiết niệu trên, dị tật ống Müller và rối loạn chức năng bàng quang. Đánh giá tiết niệu toàn diện và chăm sóc đa chuyên khoa là vô cùng quan trọng.
- Phương pháp điều trị ban đầu ưu tiên dẫn lưu sớm dịch ứ trong âm đạo và mở thông đại tràng.
- Phẫu thuật sửa chữa dị tật hậu môn trực tràng được gọi là phẫu thuật tạo hình hậu môn trực tràng âm đạo theo đường giữa phía sau (PSARVUP). Có hai phương pháp phẫu thuật chính: huy động toàn bộ

hệ tiết niệu sinh dục (đối với các dị tật ít nghiêm trọng) và tách rời hệ tiết niệu sinh dục (đối với các dị tật nghiêm trọng hơn).

- Nhiều bé gái cần đặt ống thông bàng quang. Hiện chưa có dữ liệu dài hạn về kết quả kiểm soát tiểu tiện và chức năng thận.

Chương 39: Dị tật tồn tại xoang niệu dục (Urogenital Sinus)

Dị tật xoang niệu sinh dục đơn độc là một dị tật bẩm sinh hiếm gặp của hệ tiết niệu sinh dục nữ, trong đó niệu đạo và âm đạo không tách rời nhau trong quá trình phát triển, tạo thành một kênh chung. Dị tật xoang niệu sinh dục được tìm thấy trong bốn trường hợp lâm sàng khác nhau:[1]

- Các tình trạng dị dạng bộ phận sinh dục (như tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh)
- Bệnh cloaca dai dẳng kèm theo tổn thương trực tràng
- Dị tật bẩm sinh ở nữ
- Xoang niệu sinh dục bị cô lập

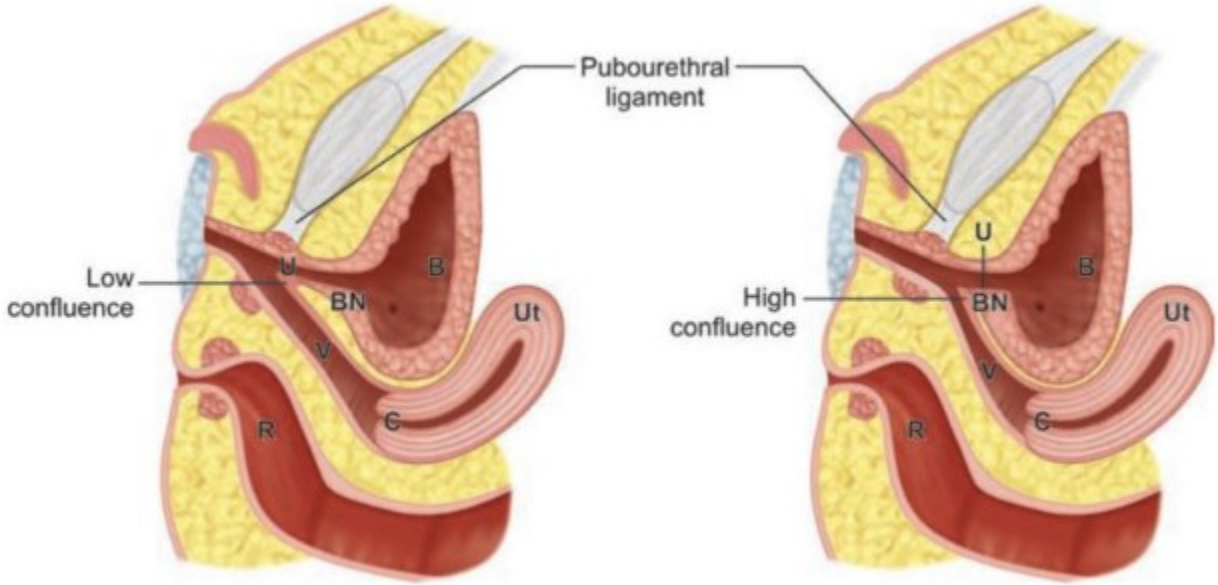
Chương này sẽ tập trung vào xoang niệu sinh dục biệt lập.

Dịch tễ học

Tỷ lệ mắc chứng rò niệu sinh dục đơn độc chưa được biết rõ, mặc dù một số nguồn tin cho biết tỷ lệ mắc dao động từ 6/100.000 đến 1/250.000 ca sinh ở nữ giới.[2,3]

Phôi học/Nguyên nhân

Xoang niệu sinh dục chung (UGS) là một cấu trúc tạm thời bình thường trong quá trình phát triển phôi thai, sau đó tách ra và hình thành niệu đạo và một phần ba phía xa của âm đạo. Nguyên nhân gây ra xoang niệu sinh dục riêng biệt chưa được hiểu rõ nhưng nhìn chung được chấp nhận là kết quả của sự phát triển bị đình trệ của hệ tiết niệu sinh dục nữ trong ba tháng đầu thai kỳ, khi niệu đạo và âm đạo không hình thành các lỗ mở riêng biệt ở vùng đáy chậu.[4]Người ta cho rằng sự ngừng phân hóa âm đạo sớm sẽ tạo thành một kênh chung dài (lưu vực cao), trong khi sự ngừng phân hóa muộn hơn sẽ tạo thành một kênh chung ngắn (lưu vực thấp) (Hình 1).[5]

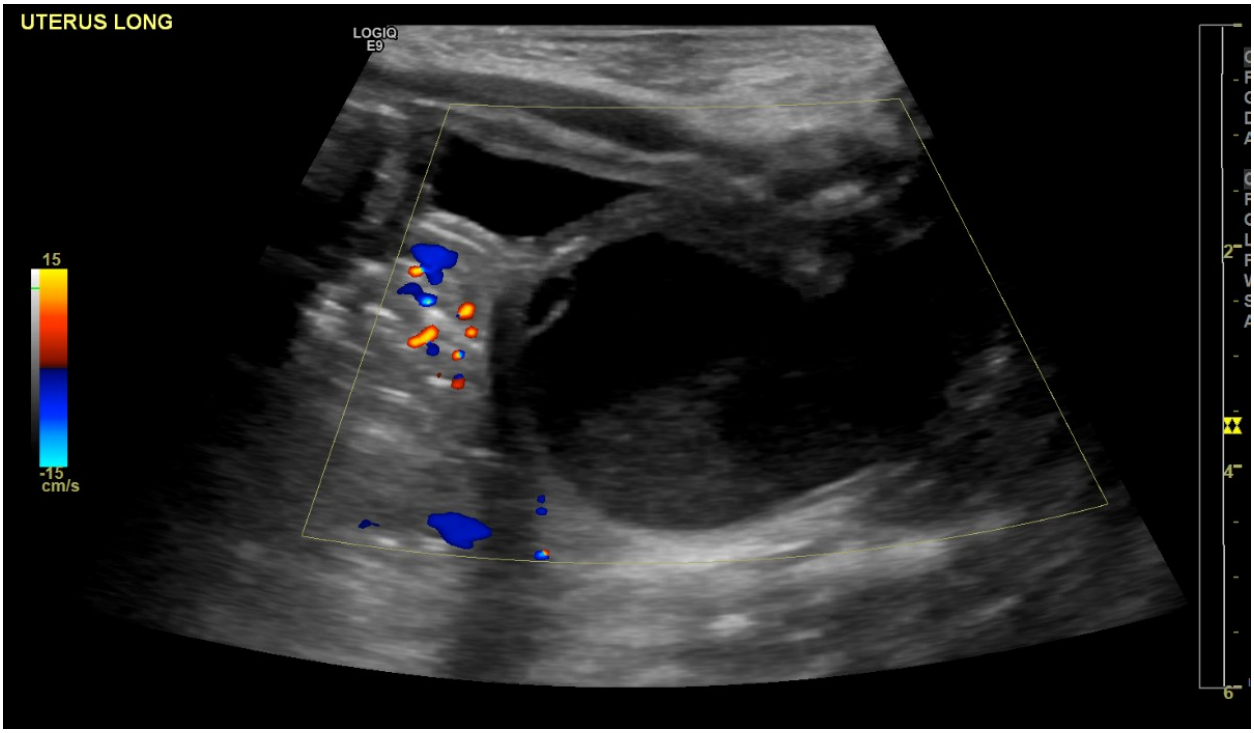


Hình 1. Sơ đồ mô tả điểm hợp lưu thấp (trái) và điểm hợp lưu cao (phải). Lưu ý vị trí hợp lưu của niệu đạo (U) và âm đạo (V) so với cổ bàng quang (BN) và dây chằng mu niệu đạo. Các cấu trúc khác được mô tả bao gồm tử cung (Ut), bàng quang (B), trực tràng (R) và cổ tử cung (C). Carrasco " *Kỹ thuật phẫu thuật trong tiết niệu nhi khoa và vị thành niên* ".[6]

Đánh giá lâm sàng

Biểu hiện lâm sàng

Nhiều trường hợp được phát hiện thông qua siêu âm trước sinh cho thấy các cấu trúc vùng chậu chứa đầy dịch, thường là biểu hiện của chứng ứ dịch âm đạo hoặc ứ dịch tử cung-âm đạo (Hình 2).[1,6]



Hình 2. Hình ảnh siêu âm cho thấy bàng quang ở phía trước và tình trạng ứ dịch âm đạo ở phía sau.

Các dấu hiệu và triệu chứng biểu hiện: những bệnh nhân không được phát hiện trên siêu âm trước sinh có thể biểu hiện các triệu chứng sau này:

- Nhiễm trùng đường tiết niệu
- Tiểu không tự chủ
- rê bóng sau khi trống rỗng
- Tích tụ dịch âm đạo
- Tiểu ra máu trong kỳ kinh nguyệt[7]
- Hoặc có thể không có triệu chứng.

Khám sức khỏe

Khám sức khỏe cần bao gồm:

- Khám bụng
    - Có thể phát hiện một khối u sờ thấy được ở vùng trên xương mu, biểu hiện của bàng quang giãn và/hoặc ứ dịch tử cung-âm đạo.[1]
- Khám cột sống

- Cần tiến hành khám vùng cột sống thắt lưng vì các dị tật xoang niệu sinh dục có thể liên quan đến các bất thường ở tủy sống.[1]

- Khám bộ phận sinh dục
  - Sẽ hiển thị một lỗ hậu môn duy nhất (Hình 3)
  - Để khám cho trẻ sơ sinh, việc sử dụng tăm bông có thể giúp tách hai môi âm hộ để quan sát rõ lỗ hậu môn.

Hình 3. Lỗ sinh dục đơn độc ở vùng đáy chậu khi khám bộ phận sinh dục. Hình ảnh được điều chỉnh từ sách *Grey's Anatomy* , hình 1119 (hình ảnh thuộc phạm vi công cộng).

Xét nghiệm chẩn đoán

Hình ảnh

Vai trò của chẩn đoán hình ảnh trong việc thăm khám các trường hợp rò niệu sinh dục đơn độc là hạn chế. Siêu âm hệ tiết niệu và hệ sinh dục cần được thực hiện để loại trừ bất kỳ bất thường nào khác và xác định vị trí của các cơ quan đó.[1]

Có thể chụp X-quang bộ phận sinh dục để xác định rõ hơn cấu trúc giải phẫu nhưng phương pháp này có thể có hiệu quả hạn chế trong trường hợp xoang niệu sinh dục đơn độc .

Có thể cần chụp ảnh cột sống để đánh giá các bất thường ở tủy sống.

Nội soi

Công cụ chẩn đoán quan trọng nhất trong trường hợp xoang niệu sinh dục đơn độc là nội soi bàng quang và nội soi âm đạo. Điều này cho phép bác sĩ phẫu thuật đánh giá chiều dài của ống dẫn chung và vị trí hợp lưu của niệu đạo và âm đạo so với cổ bàng quang, điều này rất quan trọng trong việc xác định phương pháp phẫu thuật thích hợp.[6]Việc đánh giá nội soi này được thực hiện cùng lúc với phẫu thuật sửa chữa và sẽ được thảo luận chi tiết hơn ở phần sau của chương này.

Quản lý phẫu thuật

Quản lý tức thì

Nếu bệnh nhân cần dẫn lưu dịch ứ trong âm đạo, có thể đặt ống thông tiểu qua đường âm đạo chung (thỉnh thoảng hoặc lưu lại), ống thông bàng quang

trên xương mu hoặc mở thông âm đạo dưới gây mê. Nếu không, nước tiểu có thể tiếp tục tích tụ trong âm đạo và/hoặc tử cung. Việc đặt ống thông tiểu có thể cần thiết cho đến khi phẫu thuật tái tạo sau này.

Quản lý dứt khoát

Chỉ định phẫu thuật

Phẫu thuật sửa chữa được chỉ định nếu bệnh nhân có triệu chứng từ xoang niệu sinh dục, đặc biệt nếu có vấn đề về ứ đọng nước tiểu như giãn thận hoặc ứ dịch âm đạo.[6]Nếu bệnh nhân không có triệu chứng, phẫu thuật sửa chữa có thể được trì hoãn.

Tư vấn trước phẫu thuật

Mục tiêu phẫu thuật

Mục tiêu của phẫu thuật sửa chữa cần được thảo luận với cha mẹ trước khi tiến hành và cần bao gồm những điều sau:

- bộ phận sinh dục có vẻ ngoài bình thường
- lỗ niệu đạo và lỗ âm đạo riêng biệt
- dẫn lưu nước tiểu
- Lỗ âm đạo có kích thước đủ lớn để sử dụng băng vệ sinh và quan hệ tình dục trong tương lai.

Thời điểm phẫu thuật

Chúng tôi khuyến nghị nên tiến hành phẫu thuật sửa chữa trong khoảng thời gian từ 6 đến 12 tháng tuổi.[6]Thời điểm tối ưu để phẫu thuật xoang niệu sinh dục đơn độc chưa được xác định trong y văn và được suy luận từ các bệnh nhân mắc chứng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh kèm theo xoang niệu sinh dục.

Những người ủng hộ phẫu thuật sửa chữa sớm cho rằng các mô có thể mềm dẻo hơn ở độ tuổi nhỏ và lượng estrogen còn lại trong máu của mẹ có thể thúc đẩy quá trình lành vết thương.[1]Những người ủng hộ phẫu thuật chỉnh hình ở tuổi dậy thì cũng đề cao những lợi ích về hormone tương tự, bên cạnh sự tham gia và đồng ý của bệnh nhân trong quá trình phẫu thuật.[1]

Kỹ thuật phẫu thuật

Chuẩn bị trước phẫu thuật

- Không cần chuẩn bị ruột trước khi đi đại tiện.

- Nên dùng kháng sinh trước phẫu thuật để bao phủ hệ vi khuẩn trên da và âm đạo.
- Phẫu thuật sửa chữa bao gồm 2 phần riêng biệt:
    - Nội soi để xác định chiều dài của ống dẫn và mối quan hệ của nó với cổ bàng quang.
    - Phẫu thuật chỉnh hình âm đạo là phương pháp điều trị dứt điểm.
        - Phương pháp phẫu thuật tạo hình âm đạo được xác định dựa trên đánh giá nội soi.

Khám dưới gây mê, nội soi bàng quang và nội soi âm đạo

Bệnh nhân nên được đặt ở tư thế nằm ngửa, hai chân dạng ra. Khám dưới gây mê (EUA) cần bao gồm đánh giá lỗ âm đạo và lỗ hậu môn duy nhất.

Tiếp theo, cần tiến hành nội soi. Trong quá trình này, bác sĩ phẫu thuật cần đo chiều dài của một số thông số giải phẫu nhất định, chẳng hạn như chiều dài niệu đạo, âm đạo và ống chung so với cổ bàng quang. **Chiều dài của ống chung và mối quan hệ của nó với cổ bàng quang là những thông số quan trọng nhất trong việc xác định phương pháp phẫu thuật để sửa chữa dứt điểm.**

- Chiều dài kênh < 3 cm → Phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng vạt da hoặc PUM / TUM
- Chiều dài kênh > 3 cm → Phẫu thuật tạo hình âm đạo kéo qua hoặc Phương pháp tiếp cận trực tràng theo mặt phẳng dọc phía trước (ASTRA)

Việc đánh giá nội soi nên bắt đầu bằng soi bàng quang với ống soi bàng quang cứng có kích thước phù hợp. Ống soi bàng quang nên được đưa qua ống dẫn chung, vào niệu đạo (lỗ mở phía trước) và sau đó vào bàng quang. Bàng quang cần được kiểm tra kỹ lưỡng để đảm bảo không có bất kỳ bất thường giải phẫu nào khác.

Sau đó, tiến hành nội soi âm đạo kết hợp với nội soi bàng quang. Cần đánh giá kích thước tổng thể, độ đàn hồi và hình dạng (ví dụ như các dị tật trùng lặp).[6]

Sau khi hoàn tất đánh giá bằng phương pháp gây mê toàn thân (EUA) và nội soi, bác sĩ phẫu thuật cần xác định phương pháp tạo hình âm đạo nào phù hợp nhất với bệnh nhân.

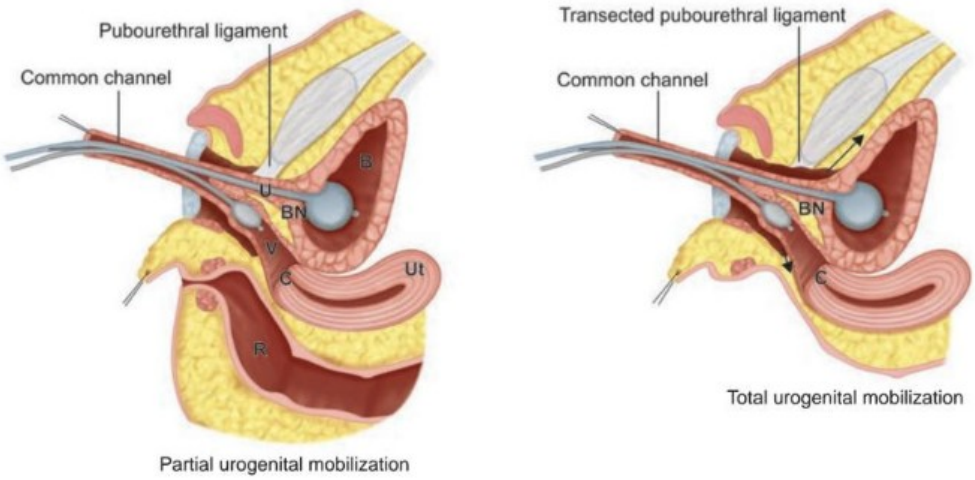
Phẫu thuật huy động hệ tiết niệu sinh dục toàn phần và một phần

Được mô tả lần đầu tiên bởi: Alberto Pena vào năm 1997[9]
Chỉ định: Chiều dài niệu đạo đủ, không dự kiến phẫu thuật bóc tách rộng rãi ở vùng cổ bàng quang.
Vị trí: thay đổi tùy thuộc vào phương pháp tạo hình âm đạo .
Mô tả ngắn gọn: Toàn bộ xoang được bóc tách theo chu vi và di chuyển về phía tầng sinh môn.[1]

Điều này được phân loại là phẫu thuật huy động niệu sinh dục một phần (PUM) hoặc phẫu thuật huy động niệu sinh dục toàn phần (TUM) tùy thuộc vào việc cắt dây chằng mu niệu đạo (Hình 4).[6]Thủ thuật này cũng cho phép huy động toàn bộ xoang để tạo ra một tiền đình có niêm mạc lót. Nó cho phép một đường hợp lưu ở mức trung bình đến vùng đáy chậu mà không cần phải tách âm đạo.

Các bước

1. Vùng sinh dục nữ (UGS) được đánh dấu theo chu vi tại điểm giao với môi bé và dọc theo đường giữa của tầng sinh môn về phía bờ trước của hậu môn.
2. Quá trình phẫu thuật bắt đầu từ thành sau của niệu quản trên , mở rộng sang hai bên rồi ra phía trước cho đến khi niệu quản trên được giải phóng hoàn toàn theo chu vi.
    - Việc bóc tách thành bên và thành trước cần được thực hiện ở phía trong cơ hành xốp để tránh chảy máu.
3. Cần tiếp tục thực hiện động tác vận động cho đến khi niệu đạo và âm đạo có thể chạm tới cửa âm đạo với lực căng tối thiểu hoặc không có lực căng.[6]
    - Phẫu thuật di động một phần hệ tiết niệu sinh dục dừng lại ở mức dây chằng mu niệu đạo để giảm nguy cơ tiểu không tự chủ do gắng sức hoặc ngắn lại âm đạo (Hình 4).



Hình 4. Phẫu thuật di động hệ tiết niệu sinh dục một phần (trái) và toàn bộ (phải) với ống thông trong bàng quang (B) và âm đạo (V) để hỗ trợ kéo giãn. Lưu ý rằng trong phẫu thuật di động hệ tiết niệu sinh dục toàn bộ, dây chằng mu niệu đạo bị cắt và quá trình bóc tách được tiến hành về phía gần (mũi tên) cho đến khi niệu đạo và âm đạo có thể chạm tới tầng sinh môn. Các cấu trúc khác được mô tả bao gồm tử cung (Ut), cổ bàng quang (BN) và trực tràng (R). Nguồn: Carrasco " *Kỹ thuật phẫu thuật trong tiết niệu nhi khoa và vị thành niên* ".[6]

Phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng vạt da

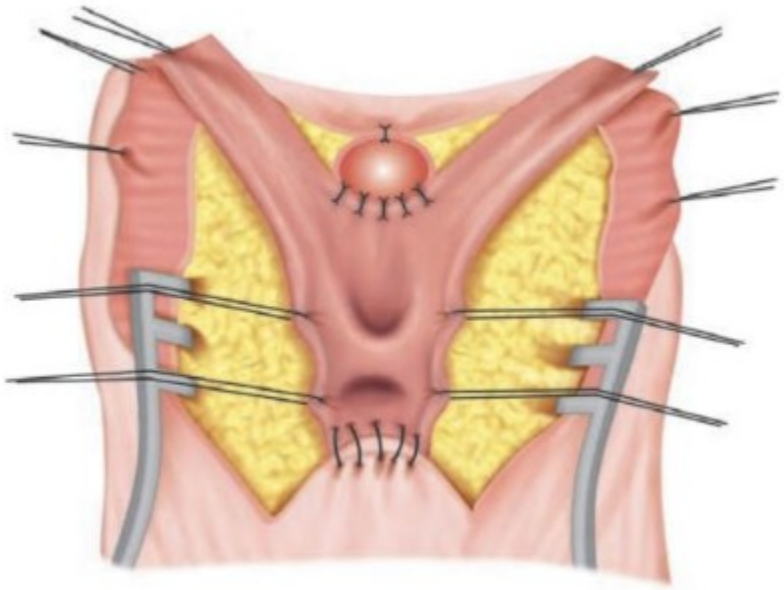
Được mô tả lần đầu tiên bởi: Fortunoff *và cộng sự* vào năm 1964[10]
Chỉ định: hợp lưu thấp, ống chung ngắn.
Tư thế: mổ sỏi thận.
Mô tả ngắn gọn: Lỗ niệu đạo và xoang niệu sinh dục được mở rộng; mức độ hợp lưu không thay đổi.

Trong thủ thuật này, thành sau của xoang và âm đạo được mở ra, thành trước của âm đạo được giữ nguyên, và vạt da tầng sinh môn phía sau được đặt vào âm đạo đã mở; do đó, da che phủ mặt sau của cửa âm đạo và thành âm đạo.

Các bước

1. Một vết rạch hình chữ U ngược hoặc hình omega được thực hiện trên vùng đáy chậu ở mép sau của UGS .[11]
    - Mảnh ghép phải đủ dài để tạo ra sự nối liền không căng với âm đạo và đủ rộng để tạo ra lỗ âm đạo có đường kính bình thường mà không ảnh hưởng đến nguồn cung cấp máu cho vùng đáy chậu.[1]

2. UGS được mổ tách song song với thành sau của UGS hướng về phía thành âm đạo sau , cách xa trực tràng.
    - Cần hạn chế tối đa việc rạch ngang để tránh chảy máu.
3. Việc phẫu thuật bóc tách phía sau nên tiếp tục cho đến khi chỗ hợp lưu có thể dễ dàng chạm tới cửa âm đạo.
4. Sau khi hoàn tất việc bóc tách phía sau, thành sau của niệu đạo được rạch ở đường giữa cũng như thành âm đạo phía sau cho đến khi đạt được lỗ âm đạo có kích thước phù hợp.
5. Sau đó, điểm giữa của vạt da tầng sinh môn được khâu vào thành âm đạo phía sau đã được tách ra (Hình 5).



Hình 5. Sơ đồ mô tả phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng vạt da. Ống dẫn chung đã được rạch ở đường giữa, để lộ niệu đạo và âm đạo. Lưu ý điểm neo của đỉnh trước của ống dẫn chung và điểm neo của đỉnh sau vào vạt da hình chữ U. Phần thành ống dẫn chung thừa có thể được cắt bỏ hoặc sử dụng để tái tạo thêm vùng âm hộ. Nguồn: Carrasco " *Kỹ thuật phẫu thuật trong tiết niệu nhi khoa và vị thành niên* ".[6]

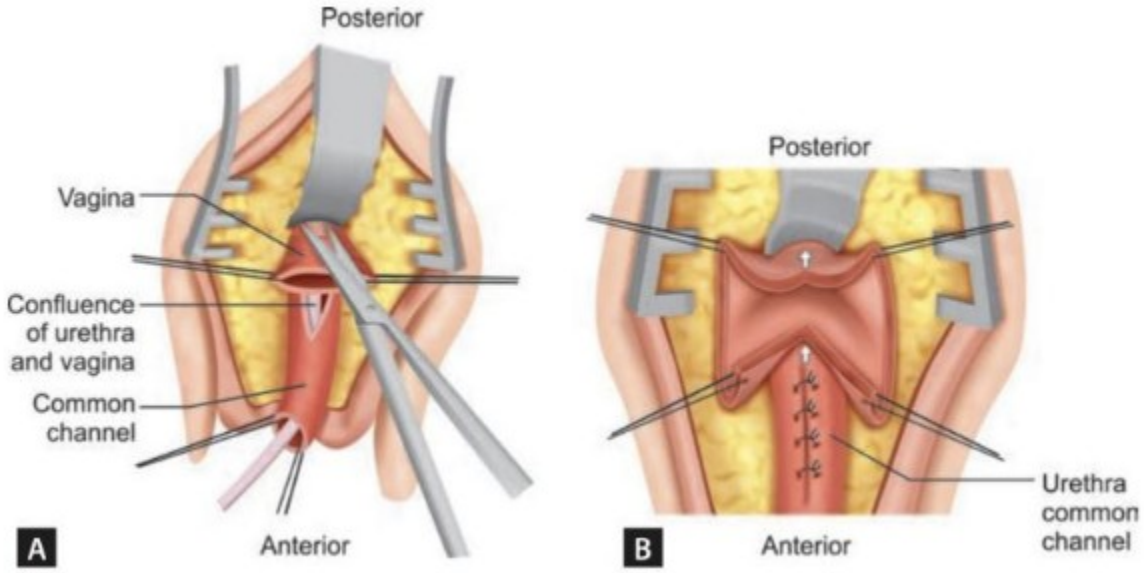
Phẫu thuật thu nhỏ âm đạo kéo qua

Được mô tả lần đầu tiên bởi: Hendren và Crawford vào năm 1969[13]
Chỉ định: chỗ hợp lưu cao với chiều dài niệu đạo ngắn, hoặc nếu dự kiến cần huy động rộng rãi cổ bàng quang.[6]
Tư thế: nằm sấp.
Mô tả ngắn gọn: Âm đạo được tách khỏi xoang niệu sinh dục và đưa riêng

ra vùng đáy chậu trong khi hệ thống niệu sinh dục (UGS) được sử dụng để tạo niệu đạo. Phương pháp này lý tưởng khi âm đạo dài và có độ đàn hồi tốt.[6]

Các bước

1. Một vạt da vùng đáy chậu phía sau được tạo ra tương tự như phương pháp tạo vạt da âm đạo.
2. Thành sau và thành bên của hệ tiết niệu sinh dục được mổ xẻ, kéo dài đến thành sau và thành bên của âm đạo.
    - Có thể rạch vùng đáy chậu để tăng diện tích quan sát nếu cần thiết.
3. Sau đó, thành âm đạo phía sau được rạch tại chỗ tiếp giáp với hệ tiết niệu sinh dục để lộ chỗ hợp lưu của niệu đạo và âm đạo.
4. Thành niệu đạo sau được ngăn cách với thành âm đạo trước (Hình 6 , A)
    - Thường thì không có mặt phẳng thực sự nào giữa các cấu trúc này.
    - Việc mổ tách nên nghiêng về phía âm đạo để giảm thiểu nguy cơ tổn thương niệu đạo (bao gồm cả cơ thắt).[1]), cổ bàng quang và niệu quản
    - Quá trình phẫu thuật được tiến hành càng gần gốc càng tốt cho đến khi có thể đưa lỗ âm đạo đến tầng sinh môn với lực căng tối thiểu.
5. Lỗ hổng ở ống dẫn chung đã được bịt kín và giờ đây ống dẫn chung trở thành niệu đạo (Hình 6 , B).
6. Mảnh vạt đáy chậu phía sau được khâu vào âm đạo theo cách tương tự như trong phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng mảnh vạt.



Hình 6. Sơ đồ mô tả phẫu thuật tạo hình âm đạo kéo qua. A: Thành âm đạo sau được rạch ở vị trí hợp lưu của niệu đạo và âm đạo. B: Thành âm đạo trước và sau được bóc tách về phía gần (mũi tên) để cho phép di chuyển âm đạo về phía tầng sinh môn. Lưu ý rằng chỗ nối giữa âm đạo và ống chung được đóng lại, làm cho ống chung trở thành phần tiếp nối của niệu đạo. Nguồn: Carrasco *" Kỹ thuật phẫu thuật trong tiết niệu nhi khoa và vị thành niên "*.[6]

Phương pháp tiếp cận qua trực tràng theo mặt phẳng dọc phía trước

Được mô tả lần đầu tiên bởi: Domini *và cộng sự* vào năm 1997[14]
Chỉ định: hợp lưu cao Tư
thế: nằm sấp
Mô tả ngắn gọn: Đường vào hợp lưu cao được tiếp cận từ phía sau qua thành trực tràng trước để tách âm đạo khỏi xoang niệu sinh dục.

Các bước

1. Một đường rạch giữa tầng sinh môn được thực hiện từ mép hậu môn trước đến lỗ niệu đạo-sinh dục .[15]
2. Thành trước trực tràng và cơ thắt hậu môn trực tràng được rạch, để lộ thành sau âm đạo.
3. Thành âm đạo phía sau được rạch càng gần chỗ nối với niệu đạo càng tốt.
4. Âm đạo được di động ra phía sau bên và sau đó được tách rời khỏi niệu đạo.

5. Lỗ niệu đạo bị đóng kín.
6. Âm đạo được đưa đến vùng đáy chậu, sử dụng vạt da đáy chậu nếu cần thiết.
7. Thành hậu môn trực tràng được khép kín bởi 2 lớp.
8. Cơ thắt hậu môn trực tràng và thể đáy chậu được tái tạo.

Phương pháp phẫu thuật nội soi và phẫu thuật hỗ trợ bằng robot

Có một số báo cáo về phương pháp phẫu thuật nội soi và phẫu thuật robot để sửa chữa xoang niệu sinh dục.[16,17]Phương pháp nội soi hoặc phẫu thuật robot cho phép tách tử cung và âm đạo ra khỏi bàng quang và trực tràng từ bên trong ổ bụng. Sau đó, âm đạo được đưa đến vùng đáy chậu.

Chăm sóc hậu phẫu

Chăm sóc hậu phẫu rất khác nhau, tùy thuộc vào mức độ phẫu thuật và tuổi tác của bệnh nhân.[6]

Bệnh nhân trẻ tuổi trải qua phẫu thuật sửa chữa tối thiểu (ví dụ: phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng vạt da) có thể được xuất viện về nhà ngay trong ngày.

Bệnh nhân lớn tuổi trải qua phẫu thuật sửa chữa phức tạp hơn (ví dụ: phẫu thuật kéo âm đạo) cần được nhập viện để theo dõi.

Có thể xem xét phương pháp đặt gạc vào âm đạo ở bệnh nhân tuổi vị thành niên.

Thời gian đặt ống thông Foley là 3–7 ngày đối với phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng vạt da, và ít nhất 7 ngày đối với tất cả các loại phẫu thuật sửa chữa khác.

Nên bôi thuốc mỡ gốc dầu khoáng vào âm đạo ít nhất 4 lần một ngày trong vài tuần đầu để tạo lớp màng ngăn giữa các đường khâu, tránh tình trạng quần lót dính vào vết thương và mô dính vào nhau.

Biến chứng sau phẫu thuật

Biến chứng tức thì

Chảy máu: có thể được giảm thiểu bằng cách đặt gạc vào âm đạo ở bệnh nhân sau tuổi dậy thì.[6]

Hoại tử vạt da: hiếm gặp

Nên trì hoãn việc sửa chữa để ngăn ngừa xơ hóa mô cục bộ.

Nhiễm trùng vết thương: hiếm gặp

Thường được điều trị bằng kháng sinh.

Tách vết mổ: hiếm gặp nếu chỗ nối không bị căng.

Có thể điều trị bảo tồn để cho phép vết thương tự lành theo cơ chế thứ cấp.

Bí tiểu: hiếm gặp

Nếu bệnh nhân không thể tự đi tiểu, cần thay ống thông tiểu bằng ống thông Coudé. Điều này đặc biệt quan trọng sau phẫu thuật tạo hình âm đạo kéo xuống vì thành sau của hệ tiết niệu sinh dục rất mỏng manh và dễ bị rò rỉ.[6]

Hình thành lỗ rò: nguy cơ cao nhất sau phẫu thuật tạo hình âm đạo kéo dài.

U nang niệu đạo có thể xuất hiện ở bất kỳ vị trí nào trong đường tiết niệu dưới, nhưng vị trí phổ biến nhất là tại chỗ hợp lưu của ống niệu đạo chung, nơi âm đạo bị tách ra.

Biến chứng muộn và kết quả phẫu thuật

Dữ liệu về kết quả lâu dài sau phẫu thuật sửa chữa xoang niệu sinh dục đơn thuần còn rất hạn chế. Hầu hết dữ liệu về kết quả phẫu thuật tạo hình âm đạo đến từ bệnh nhân mắc chứng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, những người thường có cấu trúc giải phẫu phức tạp hơn và cần các thủ thuật bổ trợ khác.[6]

Phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng vạt da:

Không có báo cáo nào về tình trạng tiểu không tự chủ, điều này phù hợp với việc chỉ cần phẫu thuật bóc tách tối thiểu.

Có thể đi tiểu qua âm đạo do lỗ niệu đạo hẹp.

Lông mọc trong âm đạo từ vạt da tầng sinh môn, có thể gây cản trở quan hệ tình dục.

Hẹp âm đạo:

Tỷ lệ này dao động rất rộng, từ 3% đến 83%.

Tỷ lệ phẫu thuật chỉnh sửa cũng dao động trong khoảng rộng, từ 25% đến 86%.

Thường có thể được xử lý bằng cách nong âm đạo.

Dữ liệu về kết quả của PUM , TUM và phẫu thuật tạo hình âm đạo kéo qua còn hạn chế.

Có thể có nguy cơ tiểu không tự chủ cao hơn do mức độ phẫu thuật cắt bỏ sàn chậu cần thiết.[6]

Có vẻ như nguy cơ hẹp âm đạo thấp hơn.

Kết quả ASTRA :

Nguy cơ nhiễm trùng cao hơn do có sự liên quan đến trực tràng.

Có thể gây tổn thương cơ vòng hậu môn trực tràng.[18]

Có thể cần phải đặt hậu môn nhân tạo sau phẫu thuật.[15]

Do những rủi ro này, các kỹ thuật tránh rạch thành trực tràng đã được mô tả.[18,19]

Điểm chính

- Dị tật xoang niệu sinh dục đơn độc là một dị tật bẩm sinh hiếm gặp của hệ tiết niệu sinh dục nữ, trong đó niệu đạo và âm đạo không tách rời nhau trong quá trình phát triển, tạo thành một kênh chung.
- Việc chẩn đoán chủ yếu dựa vào khám thực thể bộ phận sinh dục ngoài của bệnh nhân nữ, cho thấy chỉ có một lỗ sinh dục ở vùng đáy chậu.
- Thông thường, nội soi bàng quang và khám dưới gây mê được thực hiện để hiểu rõ hơn về cấu trúc giải phẫu. Chụp X-quang bộ phận sinh dục là tùy chọn.
- Các kỹ thuật tái tạo bằng phẫu thuật phụ thuộc vào chiều dài của ống dẫn chung. Ống dẫn dài hơn đòi hỏi các kỹ thuật phẫu thuật xâm lấn hơn để di động niệu đạo và âm đạo ra da. Ống dẫn ngắn hơn phổ biến hơn và mang lại kết quả tái tạo rất tốt.

Phần kết luận

Dị tật xoang niệu sinh dục là một dị tật bẩm sinh hiếm gặp, dẫn đến việc niệu đạo và âm đạo gặp nhau tại một ống chung, tạo thành một lỗ duy nhất ở vùng đáy chậu. Tình trạng này thường gặp ở những bệnh nhân bị tăng sản

tuyến thượng thận bẩm sinh. Quá trình chẩn đoán và tái tạo có thể khác nhau, nhưng nhìn chung, đối với các ống chung ngắn, kết quả thường khả quan trong ngắn hạn đến trung hạn. Bệnh nhân cần được theo dõi đến tuổi dậy thì để đánh giá sự phù hợp của âm đạo trước khi có kinh nguyệt lần đầu.

TIỂU KẾT – KHÁI QUÁT PHẦN V (BỆNH LÝ CƠ QUAN SINH DỤC NỮ)

Phần V đã hệ thống hóa những vấn đề trọng tâm của bệnh lý cơ quan sinh dục nữ trong tiết niệu nhi, từ các tình huống thường gặp của niệu – phụ khoa nhi đến các dị tật hiếm nhưng phức tạp như lỗ tiểu trên ở bé gái, xoang niệu dục và dị tật ổ nhớp. Đây là nhóm bệnh dễ bị bỏ sót do biểu hiện kín đáo, triệu chứng không đặc hiệu và khó khăn trong thăm khám, đặc biệt ở trẻ nhỏ. Vì vậy, phần này nhấn mạnh cách tiếp cận **tế nhị – có hệ thống – dựa trên chức năng và tiên lượng lâu dài**.

Sau khi hoàn thành Phần V, bạn đọc cần nắm vững các điểm then chốt sau:

1. **Chẩn đoán sớm dựa vào "dấu hiệu gợi ý" và tư duy phân tầng nguy cơ**
   Những biểu hiện như tiểu không tự chủ kéo dài, nhiễm trùng tiểu tái diễn, viêm vùng sinh dục ngoài dai dẳng, rối loạn tiểu tiện khó giải thích… cần được xem như tín hiệu để đánh giá sâu hơn, tránh quy kết đơn thuần là "vệ sinh kém" hay "rối loạn chức năng".

2. **Thăm khám và tiếp cận phải ưu tiên an toàn – tôn trọng – bảo vệ trẻ**
   Thăm khám vùng sinh dục nữ ở trẻ em cần đúng chỉ định, đúng kỹ thuật, đảm bảo riêng tư, giảm sang chấn tâm lý và tạo được sự tin tưởng của gia đình. Đây là yếu tố đặc biệt quan trọng để theo dõi dài hạn.

3. **Dị tật phức tạp đòi hỏi quản lý đa chuyên khoa và điều trị theo giai đoạn**
   Cloacal anomaly và urogenital sinus không thể xử trí theo kiểu "một lần là xong". Kế hoạch điều trị phải tính đến bảo tồn đường tiết niệu trên, chức năng tiểu tiện, chức năng sinh dục, và các vấn đề xuất hiện theo thời gian—đặc biệt ở tuổi dậy thì.

4. **Mục tiêu sau cùng là chức năng và chất lượng sống**
   Không chỉ "sửa giải phẫu", mà phải hướng đến kiểm soát tiểu tiện, giảm nhiễm trùng, bảo vệ thận, đồng thời quan tâm đến hình ảnh cơ thể, tâm lý, và khả năng sinh sản trong tương lai.

5. **Theo dõi lâu dài là bắt buộc, nhất là giai đoạn dậy thì và chuyển tiếp**
   Nhiều vấn đề chỉ bộc lộ rõ khi trẻ lớn hơn (kinh nguyệt, quan hệ giải phẫu – chức năng, nhiễm trùng tái diễn, rối loạn tiểu tiện). Do đó, kế hoạch theo dõi cần được thiết lập sớm và duy trì liên tục.

Tóm lại, Phần V giúp bạn đọc xây dựng một khung thực hành vững chắc để nhận diện, đánh giá và quản lý bệnh lý sinh dục nữ trong bối cảnh tiết niệu nhi: **đúng chuyên môn, tế nhị trong tiếp cận và bền bỉ trong theo dõi**. Đây cũng là nền tảng quan trọng trước khi bước sang Phần VI về rối loạn phát triển giới tính (DSD), nơi yêu cầu phối hợp đa chuyên khoa và cân nhắc y học – xã hội – pháp lý càng trở nên sâu sắc hơn.

Phần VI: Rối loạn phát triển giới tính (DSD – Disorders of Sex Development)

Chương 40: Rối loạn phát triển giới tính – hiểu biết hiện tại, chẩn đoán và điều trị (Current Understanding, Workup and Treatment of DSD)

Giới thiệu và thuật ngữ

Rối loạn/khác biệt về phát triển giới tính (DSD , còn được gọi là liên giới tính) là những tình trạng bẩm sinh trong đó giới tính về nhiễm sắc thể, tuyến sinh dục hoặc kiểu hình khác với những gì được coi là điển hình ở nam hoặc nữ. Một phân loại DSD rộng hơn, mới đã được giới thiệu vào năm 2006 thông qua "Tuyên bố đồng thuận về quản lý các rối loạn liên giới tính".[1]Phân loại mới này bao gồm nhiều tình trạng khác nhau, bao gồm tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH), rối loạn phát triển giới tính lưỡng tính (ovotesticular DSD) , hội chứng không nhạy cảm với androgen (AIS). Định nghĩa đồng thuận năm 2006 rộng hơn so với những gì trước đây được gọi là các tình trạng lưỡng tính, cũng bao gồm các dị tật giải phẫu như thoát vị bàng quang và hậu môn, không có âm đạo và các bất thường nhiễm sắc thể không gây ra bộ phận sinh dục bất thường (ví dụ: Hội chứng Klinefelter [47, XXY]). Bảng 1 cung cấp tổng quan về danh pháp trước đây và các cập nhật thuật ngữ được đề xuất trong tuyên bố đồng thuận năm 2006. Với phạm vi rộng lớn của các tình trạng nằm trong "ô" DSD , một cách tiếp cận chăm sóc đa ngành, cá nhân hóa là vô cùng quan trọng.

Bảng 1. Danh pháp DSD sửa đổi . Nguồn: **Lee PA, Houk CP, Ahmed SF** . Tuyên bố đồng thuận về quản lý các rối loạn liên giới tính . *Hướng dẫn*

và chính sách thực hành lâm sàng nhi khoa 2006; **118** : 1317–1317 . DOI: 10.1542/9781610021494-part06-consensus_statement2 .

Trước	Đề xuất
Liên giới tính	DSD
giả lưỡng tính nam	46,XY DSD
giả lưỡng tính nữ	46,XX DSD
người lưỡng tính thực sự	Rối loạn phát triển giới tính buồng trứng-tinh hoàn
Loạn sản sinh dục hỗn hợp	Rối loạn sinh dục hỗn hợp (không thay đổi)
XX nam hoặc chuyển đổi giới tính XX	46,XX rối loạn phát triển giới tính tinh hoàn
đảo ngược giới tính XY	46,XY loạn sản tuyến sinh dục hoàn toàn

Thuật ngữ DSD mới đã được cộng đồng y khoa chấp nhận gần như hoàn toàn kể từ khi được giới thiệu. Tuy nhiên, giữa những người bị ảnh hưởng bởi các tình trạng DSD , vẫn tồn tại sự khác biệt về thuật ngữ ưa thích, và chưa có sự đồng thuận về việc chính xác những tình trạng nào nên được coi là DSD .[2,3,4]Đặc biệt, một số thành viên trong cộng đồng CAH tự nhận mình mắc chứng rối loạn nội tiết, chứ không phải rối loạn phát triển giới tính /tình trạng liên giới tính.[5]Cũng chưa rõ những cá nhân nào mắc chứng hẹp niệu đạo gần nên được coi là mắc " rối loạn phát triển giới tính ".[6]Các bác sĩ điều trị các bệnh lý liên quan đến rối loạn phát triển giới tính (DSD) cần nắm rõ sự phát triển và những tranh cãi xung quanh thuật ngữ này, và sử dụng thuật ngữ mà bệnh nhân của họ ưa thích trong các cuộc khám bệnh riêng lẻ. Trong chương này, chúng ta sẽ sử dụng thuật ngữ hiện hành được giới y khoa chấp nhận.

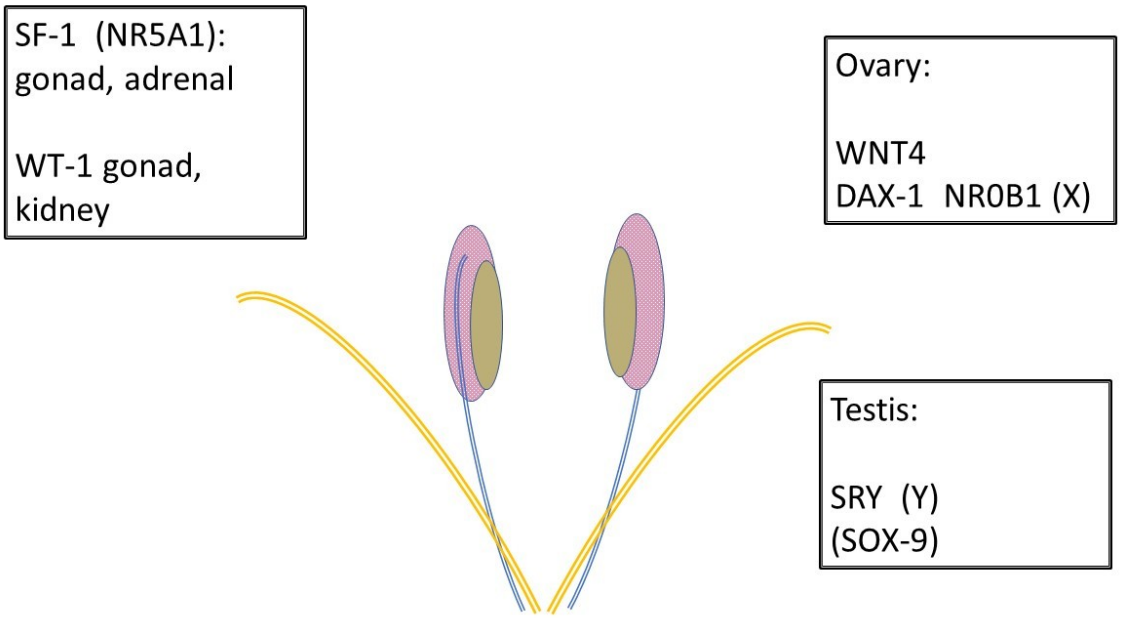
Phôi học

Sự phát triển điển hình của cơ quan sinh dục trong/ngoài

Tất cả các bào thai đang phát triển đều bắt đầu giống nhau. Các nguồn lực giải phẫu cho sự phát triển nam hoặc nữ và các biến thể đều có mặt trong những tuần đầu của thai kỳ (Bảng 2), bao gồm mào sinh dục, ống Wolffian (trung thận) và ống Müllerian (cận trung thận), hậu môn chung và xoang niệu sinh dục sau đó, củ sinh dục và các khối sưng môi bìu. Hình 1 cho thấy các gen chịu trách nhiệm cho sự phát triển của tuyến sinh dục chưa biệt hóa thành tinh hoàn hoặc buồng trứng.

Bảng 2. Các tiền thân phôi thai và cấu trúc điển hình của nam/nữ.

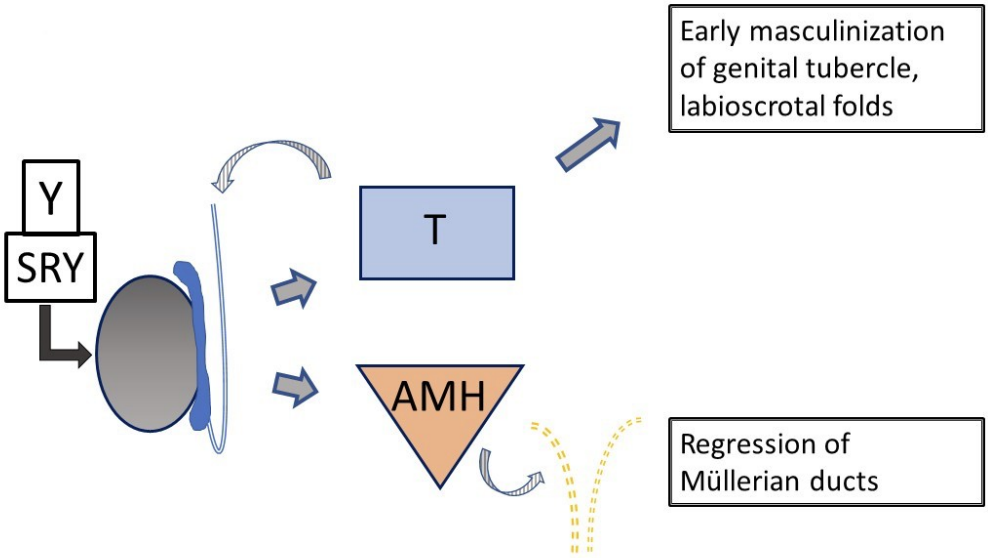
Cấu trúc phôi thai	Cấu trúc điển hình của nữ giới	Cấu trúc điển hình của nam giới
Rãnh sinh dục	Buồng trứng	Tinh hoàn
Ống Wolffian (ống trung thận)	Paroophoron, epoophoron, u nang ống Gartner	Ống dẫn tinh, mào tinh, túi tinh
Ống Müller (ống cận trung mô)	ống dẫn trứng, tử cung, âm đạo gần	tinh hoàn phụ, túi tiền liệt tuyến
Hậu môn chung và xoang niệu sinh dục tiếp theo	Bàng quang, phần xa âm đạo, niệu đạo	Bàng quang, tuyến tiền liệt, niệu đạo
Củ sinh dục	Âm vật	Dương vật
Sưng môi bìu	Phức hợp môi	Bìu



Hình 1. Sự phát triển của tuyến sinh dục chưa biệt hóa. Tất cả các tuyến sinh dục đều bắt đầu giống nhau. Các tế bào mầm nguyên thủy di chuyển đến gờ sinh dục trước 6 tuần và cơ sở hạ tầng hỗ trợ sự phát triển của tuyến sinh dục tiếp tục bị ảnh hưởng bởi nhiều gen khác nhau. *SF-1* và *WT-1* có ảnh hưởng đến sự phát triển của tuyến sinh dục và sự truyền tín hiệu nội tiết tiếp theo đến ống Wolffian (ống trung thận - màu xanh lam) và ống Müllerian (ống cận trung thận - màu cam). Lưu ý mối quan hệ giữa trung thận (màu hồng), ống trung thận và tuyến sinh dục chưa biệt hóa (màu nâu vàng). *WNT4* là gen quyết định buồng trứng. *DAX-1* được coi là "gen chống tinh hoàn". Sự nhân đôi của *DAX-1* dẫn đến đảo ngược giới tính XY. *SRY* trên nhiễm sắc thể Y là gen quyết định tinh hoàn. *SOX-9* hỗ trợ sự phát triển của tế bào Sertoli nhưng cũng có sự tương đồng để tham gia vào sự phát triển của tinh hoàn khi không có *SRY* .

Sự phát triển điển hình của nam giới (Hình 2) được khởi phát rất sớm trong thai kỳ bởi nhiễm sắc thể Y, cụ thể là *SRY* , quyết định sự phát triển của tinh hoàn. *WT-1* , *SF-1* tham gia vào sự phát triển của tinh hoàn và buồng trứng, và *SOX-9* tham gia vào sự biệt hóa tế bào Sertoli. Các tế bào Leydig của tinh hoàn sau đó bắt đầu sản xuất testosterone vào khoảng tuần thứ 8 của thai kỳ và các tế bào Sertoli sản xuất hormone kháng Müllerian (AMH), ức chế sự trưởng thành của các ống Müllerian thành tử cung, ống dẫn trứng và phần trên của âm đạo. Testosterone chi phối sự phát triển sớm của củ sinh dục và sự phát triển của ống Wolffian thành ống dẫn tinh, mào tinh và túi tinh. Sự phát triển hoặc thiếu phát triển trong hệ thống Wolffian và

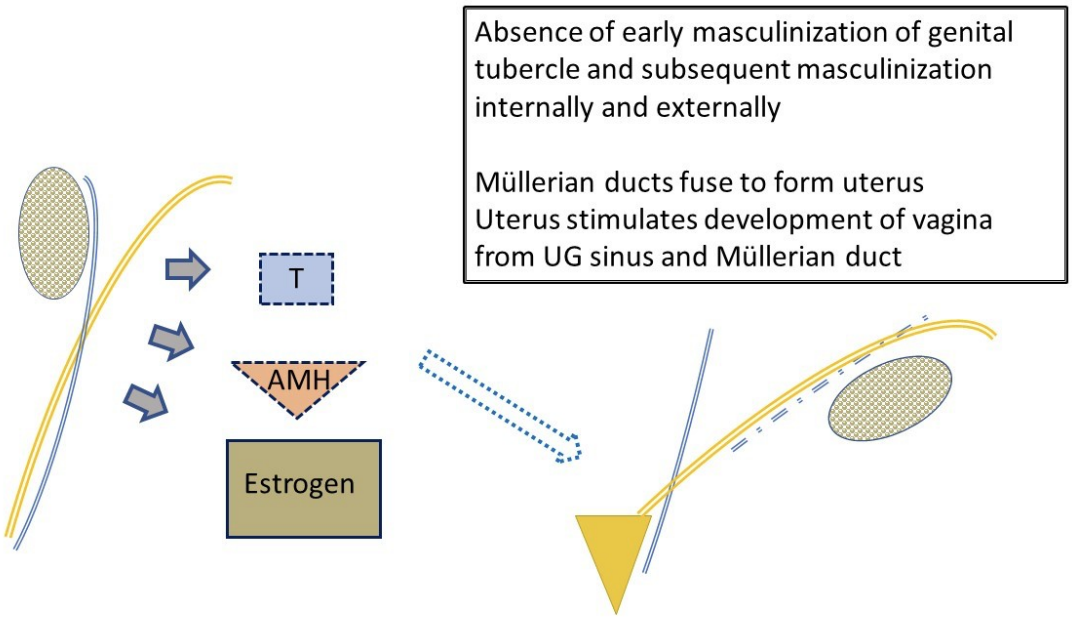
Müllerian xảy ra như một tác động cận tiết hơn là tác động toàn thân, giải thích sự phát triển không đối xứng của các cấu trúc ống dẫn khi thành phần tuyến sinh dục không đối xứng. Quá trình chuyển hóa testosterone thành dihydrotestosterone (DHT) mạnh hơn nhờ enzyme 5α-reductase-2 diễn ra ở nhiều mô khác nhau và chịu trách nhiệm cho sự trưởng thành hơn nữa của dương vật, sự hình thành ống của xoang niệu sinh dục và tấm niệu đạo, và sự đóng kín bìu vào tuần thứ 14 của thai kỳ. Sự phát triển tiếp theo của cấu trúc dương vật xảy ra do sự suy giảm androgen của thai nhi và sự tăng trưởng thể chất.



Hình 2. Sự phát triển điển hình ban đầu của đường sinh dục ngoài và trong ở nam giới, chịu ảnh hưởng bởi tinh hoàn thai nhi. Việc sản xuất testosterone và AMH bởi tinh hoàn thai nhi dẫn đến sự nam hóa sớm của củ sinh dục và sự thoái hóa của ống Müller. Sự phát triển tiếp theo của cơ quan sinh dục ngoài và niệu đạo chịu ảnh hưởng bởi sự chuyển đổi testosterone thành dihydrotestosterone (không được thể hiện ở đây, xem Hình 4).

Sự phát triển điển hình của nữ giới (Hình 3) thường được xem là diễn ra một cách tự nhiên vì nó không bị chi phối bởi các hormone do tinh hoàn sản sinh. Sự xác định buồng trứng không đóng vai trò nổi bật trong quá trình phát triển phôi thai của cơ quan sinh dục. Nồng độ androgen và AMH thấp cho phép sự phát triển điển hình của nữ giới, bao gồm củ sinh dục thành âm vật, nếp gấp môi bìu thành phức hợp môi âm hộ, và xoang niệu sinh dục xa thành niệu đạo và âm đạo. Các thể Müllerian di chuyển và hợp nhất để tạo

thành tử cung. Cả hai cùng kích thích củ xoang âm đạo trên xoang niệu sinh dục để bắt đầu sự phát triển của phần dưới âm đạo.



Hình 3. Sự phát triển điển hình ban đầu của đường sinh dục ngoài và trong của nữ giới, chịu ảnh hưởng bởi buồng trứng của thai nhi. Nồng độ AMH và androgen thấp do buồng trứng sản sinh dẫn đến sự phát triển cấu trúc giải phẫu điển hình của nữ giới: tử cung và ống dẫn trứng, phần trên âm đạo. Sự sản sinh estrogen của thai nhi có tác động ít hơn đến sự phát triển dòng dõi nữ so với môi trường có nồng độ androgen và AMH tối thiểu . Môi âm hộ sẽ bị ảnh hưởng bởi estrogen của mẹ. Cũng cần lưu ý mối quan hệ "không thể đảo ngược" giữa niệu quản (ống trung thận phân nhánh) và ống dẫn trứng. Lưu ý phần còn sót lại của ống trung thận liên quan đến ống dẫn trứng.

Các con đường khác nhau có thể gây ra rối loạn phát triển giới tính (DSD)

Sự khác biệt về phát triển có thể xảy ra thông qua các yếu tố bất thường:

- **Sự xác định về mặt di truyền** của tuyến sinh dục (ví dụ: loạn sản tuyến sinh dục hỗn hợp, rối loạn phát triển giới tính lưỡng tính - buồng trứng và tinh hoàn)
- **Sản xuất hormone** (ví dụ: thiếu hụt 5α-reductase, thiếu hụt 3-β hydroxysteroid dehydrogenase, thiếu hụt 21-hydroxylase, CAH hoặc đột biến thụ thể hormone tạo hoàng thể [LH])

- **Tác động của hormone** (ví dụ: hội chứng AIS hoàn toàn hoặc một phần)
- **Các biến thể trong quá trình phát triển/phân tách mô tiền thân của hậu môn** (ví dụ: hội chứng Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser [MRKH], thoát vị hậu môn, dị tật hậu môn)

Ngay cả với kiểu nhiễm sắc thể 46,XX hoặc 46,XY, cũng không chắc chắn rằng sự phát triển sẽ diễn ra theo hướng điển hình của nữ hay nam. Chỉ riêng ở kiểu nhiễm sắc thể 46,XY, đã có nhiều khác biệt xảy ra do đột biến nhiễm sắc thể Y làm thay đổi sự xác định hoặc chức năng của tinh hoàn, đột biến soma dẫn đến loạn sản tinh hoàn đang phát triển, biến đổi trong quá trình tổng hợp hoặc chuyển hóa testosterone, và đột biến liên kết X ảnh hưởng đến chức năng thụ thể androgen. Kiểu hình bên ngoài, sự phát triển bên trong, khả năng dậy thì tự nhiên hoặc khả năng sinh sản, và việc xác định giới tính đều có thể bị ảnh hưởng. Khi xem xét các đặc điểm của các tình trạng rối loạn phát triển giới tính (DSD) khác nhau được mô tả bên dưới, điều quan trọng cần lưu ý là quá trình sản xuất và hoạt động của hormone diễn ra trên một phổ liên tục. Do đó, sự thiếu hụt chức năng thụ thể hoặc sản xuất hormone và enzyme chuyển đổi không nhất thiết là sự thiếu hụt hoàn toàn. Kiểu hình có thể rất khác nhau, ngay cả giữa các cá nhân có cùng chẩn đoán.

Sinh lý bệnh

Sự khác biệt trong quá trình phát triển cơ quan sinh dục trong và ngoài được điều chỉnh bởi các đột biến nhiễm sắc thể giới tính và đột biến soma, chức năng tuyến sinh dục và phản ứng mô. Khi chức năng thụ thể hoặc sự hiện diện của một loại enzyme liên quan không điển hình do đột biến gen đã biết hoặc chưa được xác định, ảnh hưởng đến các cơ quan đích có thể là hoàn toàn (không có chức năng rõ ràng) hoặc một phần. Kiểu hình cũng khác nhau tùy theo đó. Ví dụ, nhiều kiểu hình của hội chứng không nhạy cảm với androgen (CAIS hoàn toàn , PAIS một phần và MAIS nhẹ : phổ kiểu hình sinh dục từ nữ điển hình - không rõ ràng - nam điển hình) xảy ra do nhiều đột biến khác nhau của gen thụ thể androgen trên nhiễm sắc thể X (tình trạng lặn liên kết X). Bảng 3 trình bày hệ thống phân loại DSD , được chia theo kiểu nhiễm sắc thể.

Bảng 3: Một ví dụ về phân loại DSD

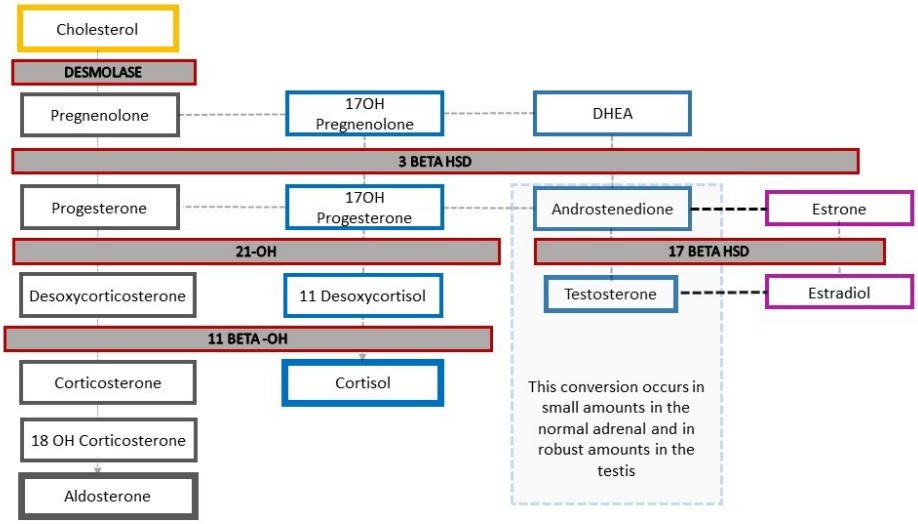
Rối loạn phát triển giới tính do nhiễm sắc thể giới tính	46,XY DSD	46,XX DSD
45,X (Hội chứng Turner và các biến thể)	Rối loạn phát triển tuyến sinh dục (tinh hoàn): (1) loạn sản tuyến sinh dục hoàn toàn (hội chứng Swyer); (2) loạn sản tuyến sinh dục một phần; (3) thoái hóa tuyến sinh dục; và (4) DSD buồng trứng-tinh hoàn	Rối loạn phát triển tuyến sinh dục (buồng trứng): (1) rối loạn phát triển giới tính buồng trứng-tinh hoàn ; (2) rối loạn phát triển giới tính tinh hoàn (ví dụ: SRY+, SOX9 nhân đôi); và (3) loạn sản tuyến sinh dục
47,XXY (Hội chứng Klinefelter và các biến thể)	Rối loạn tổng hợp hoặc hoạt động androgen: (1) khiếm khuyết sinh tổng hợp androgen (ví dụ: thiếu hụt 17-hydroxysteroid dehydrogenase, thiếu hụt 5RD2, đột biến StAR); (2) khiếm khuyết hoạt động androgen (ví dụ: CAIS , PAIS); (3) khiếm khuyết thụ thể hormone luteinizing (ví dụ: thiểu sản tế bào Leydig, không có tế bào Leydig); và (4) rối loạn hormone kháng Müllerian và	Dư thừa androgen: (1) ở thai nhi (ví dụ: thiếu hụt 21-hydroxylase, thiếu hụt 11-hydroxylase); (2) ở nhau thai (thiếu hụt aromatase, POR [P450 Oxidoreductase]); và (3) ở mẹ (u hoàng thể, ngoại sinh, v.v.)

Rối loạn phát triển giới tính do nhiễm sắc thể giới tính	46,XY DSD	46,XX DSD
	thụ thể hormone kháng Müllerian (hội chứng ống Müllerian tồn tại dai dẳng)	
45,X/46,XY (MGD , rối loạn phát triển giới tính lưỡng tính)		Các trường hợp khác (ví dụ: dị tật bẩm sinh hậu môn bẩm sinh, teo âm đạo, hội chứng MURCS [bất thường ở ống Müller, thận, đốt sống cổ ngực], các hội chứng khác)
46,XX/46,XY (rối loạn phát triển giới tính lưỡng tính, thể buồng trứng-tinh hoàn)		

46,XX DSD

Dạng phổ biến nhất của rối loạn phát triển giới tính 46,XX là CAH , trong đó chức năng enzyme tuyến thượng thận bị suy giảm. Hình 4 cho thấy chuỗi phản ứng steroid tuyến thượng thận điển hình, bắt đầu từ cholesterol. Sản phẩm cuối cùng là aldosterone, cortisol và steroid sinh dục. Nhánh steroid sinh dục của chuỗi phản ứng kết thúc bằng androstenedione, chất này được chuyển hóa thành một lượng nhỏ testosterone. Quá trình sản xuất testosterone trong các tế bào Leydig của tinh hoàn cũng bắt đầu từ cholesterol. Trong CAH , chức năng enzyme giảm dẫn đến giảm mineralocorticoid (aldosterone) và glucocorticoid (cortisol), và chuyển hướng sang sản xuất steroid sinh dục. Kết quả là sự nam hóa ở thai nhi có kiểu nhiễm sắc thể 46,XX. Mặc dù việc hoàn toàn không có chức năng enzyme và các sản phẩm steroid tuyến thượng thận ở hạ nguồn là dễ nhớ

nhất, nhưng chức năng có thể chỉ bị suy giảm một phần và phản hồi trong trục dưới đồi-tuyến yên bị ảnh hưởng tương ứng.



Hình 4. Chuỗi phản ứng steroid và phổ chẩn đoán CAH . Bất kỳ mức độ khiếm khuyết nào trong quá trình sản xuất enzyme đều dẫn đến giảm sản phẩm cuối cùng và chuyển hướng chuỗi phản ứng về phía steroid sinh dục. Trục hạ đồi-tuyến yên-tuyến thượng thận được kích thích để bù đắp. Tăng ACTH dẫn đến tăng sản vỏ thượng thận và tiếp tục tăng sản xuất các tiền chất.

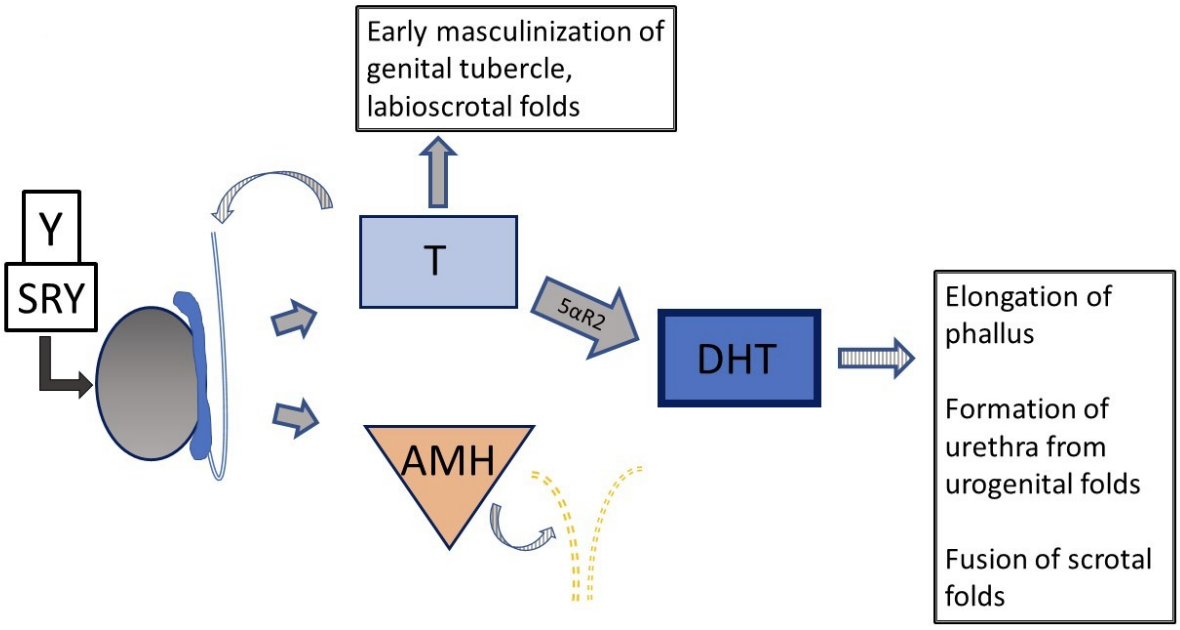
Giải phẫu điển hình của bệnh nhân mắc CAH 46,XX bao gồm sự phì đại âm vật ở các mức độ khác nhau và sự hình thành xoang niệu sinh dục. Tuyến sinh dục là buồng trứng và không sờ thấy được. Có một số đột biến dẫn đến các môi trường steroid tuyến thượng thận đặc trưng khác nhau và các kiểu hình thể chất và sinh lý. Dạng phổ biến nhất là thiếu hụt 21-hydroxylase. Trẻ sơ sinh mắc CAH 46,XX có thể bị mất muối đe dọa tính mạng vào khoảng 1 tuần tuổi, vì vậy cần xem xét chẩn đoán này đối với tất cả trẻ sơ sinh có bộ phận sinh dục không rõ ràng. Nồng độ 17-OH-progesterone tăng cao là dấu hiệu chẩn đoán. Nhận dạng giới tính nữ và giới tính được nuôi dưỡng là phổ biến nhất, mặc dù không phải là tất cả.

46,XY DSD

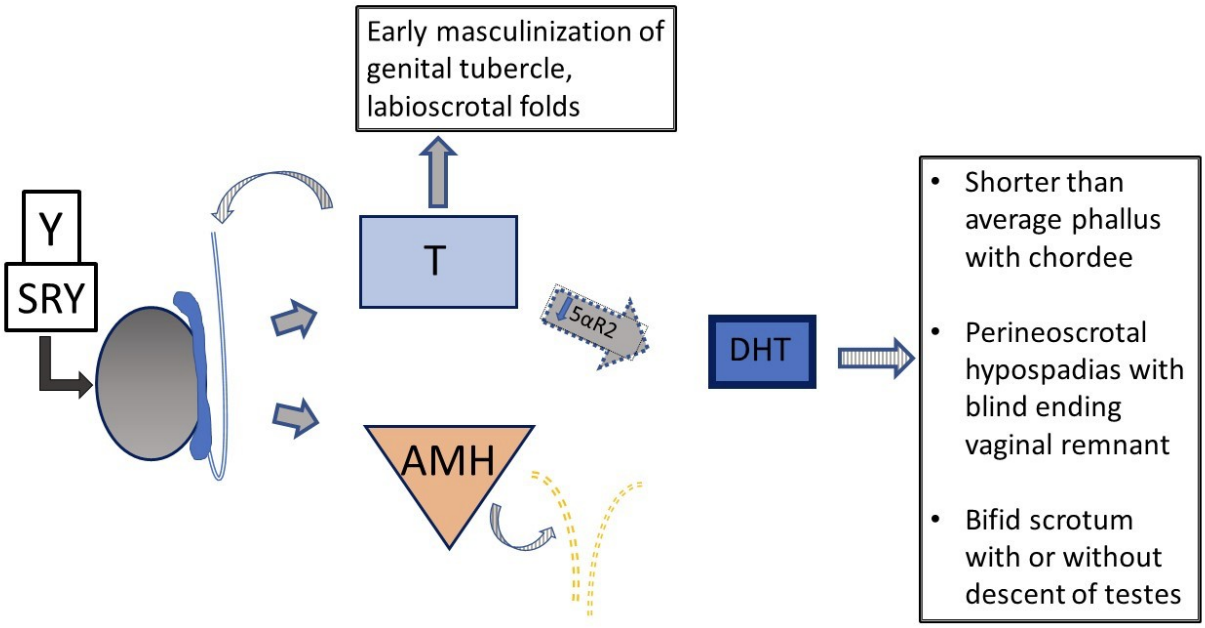
Trong nhóm rối loạn phát triển giới tính 46,XY (46,XY DSD) , tồn tại một loạt các rối loạn về phát triển tuyến sinh dục và tổng hợp cũng như hoạt

động của androgen, như được trình bày chi tiết trong Bảng 3. Cùng với phổ các tình trạng AIS được mô tả ở trên, loạn sản tuyến sinh dục hoàn toàn hoặc một phần có thể dẫn đến các biến thể giải phẫu tương tự: một trẻ sơ sinh có nhiễm sắc thể 46,XY và kiểu hình nữ điển hình hoặc kiểu hình không rõ ràng (ví dụ: chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần với sự chuyển vị dương vật-bìu, và một hoặc cả hai tuyến sinh dục không xuống bìu). Những người mắc AIS hoàn toàn và loạn sản tuyến sinh dục hoàn toàn thường được nuôi dạy như nữ và tự nhận mình là nữ; những người mắc các dạng một phần của một trong hai tình trạng này có sự biến đổi nhiều hơn về giới tính được nuôi dạy và bản dạng giới.

Một dạng rối loạn phát triển giới tính 46, XY khác , thiếu hụt 5α-reductase, gây ra sự chuyển đổi testosterone thành dihydrotestosterone (DHT) bị giảm, dẫn đến kiểu hình sinh dục không đồng nhất. Hình 5 và Hình 6 so sánh con đường phát triển tinh hoàn điển hình với con đường xảy ra ở bệnh nhân thiếu hụt 5α-reductase.

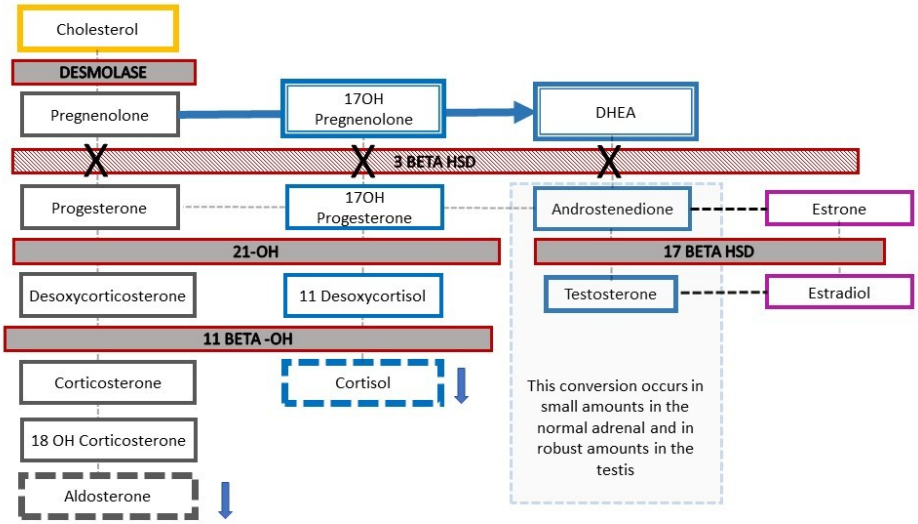


Hình 5. Sự phát triển điển hình của bộ phận sinh dục trước sinh ở thai nhi 46XY. Quá trình phát triển có thể sai lệch so với "điển hình" ở một số giai đoạn khác nhau. Mũi tên sọc biểu thị chức năng kiểu cận tiết. Đường nét đứt chỉ sự thoái hóa của ống Müllerian trong giai đoạn đầu phát triển.



Hình 6. Sự phát triển cơ quan sinh dục trước sinh 46XY ở bệnh nhân mắc chứng thiếu hụt 5-α-reductase. Tinh hoàn được xác định và có sản xuất testosterone và AMH bình thường . Không có tử cung. Do chức năng 5-α-reductase bị suy giảm, tỷ lệ T/ DHT tăng lên đáng kể. Trong trường hợp DHT thấp , có sự biến đổi về kiểu hình từ nữ điển hình đến nam điển hình đến cấu trúc sinh dục không rõ ràng. Với sự thiếu hụt nghiêm trọng, sự phát triển của dương vật và xoang niệu sinh dục bị ngừng lại ở giai đoạn sớm của quá trình nam hóa, với một lỗ niệu sinh dục duy nhất ở vùng đáy chậu và không có sự hợp nhất của các nếp gấp môi bìu.

Hình 7 cho thấy chuỗi phản ứng tuyến thượng thận xảy ra trong trường hợp hiếm gặp của một bệnh nhân mắc CAH 46,XY có biểu hiện lâm sàng là dị tật bộ phận sinh dục: thiếu hụt 3-β-hydroxysteroid dehydrogenase [HSD]. Sự tắc nghẽn enzyme xảy ra trước khi chuyển hóa dehydroepiandrosterone (DHEA) thành androstenedione trong chuỗi phản ứng steroid tuyến thượng thận, do đó trẻ sơ sinh bị giảm mineralocorticoid và glucocorticoid cùng với sự khác biệt trong phát triển bộ phận sinh dục. Giống như trẻ sơ sinh mắc CAH 46,XX và thiếu hụt 21-hydroxylase hoặc 11β-hydroxylase, trẻ sơ sinh thiếu hụt 3-β- HSD có thể bị mất muối đe dọa tính mạng. Chẩn đoán được thực hiện thông qua nồng độ 17-OH pregnenolone và DHEA tăng cao .

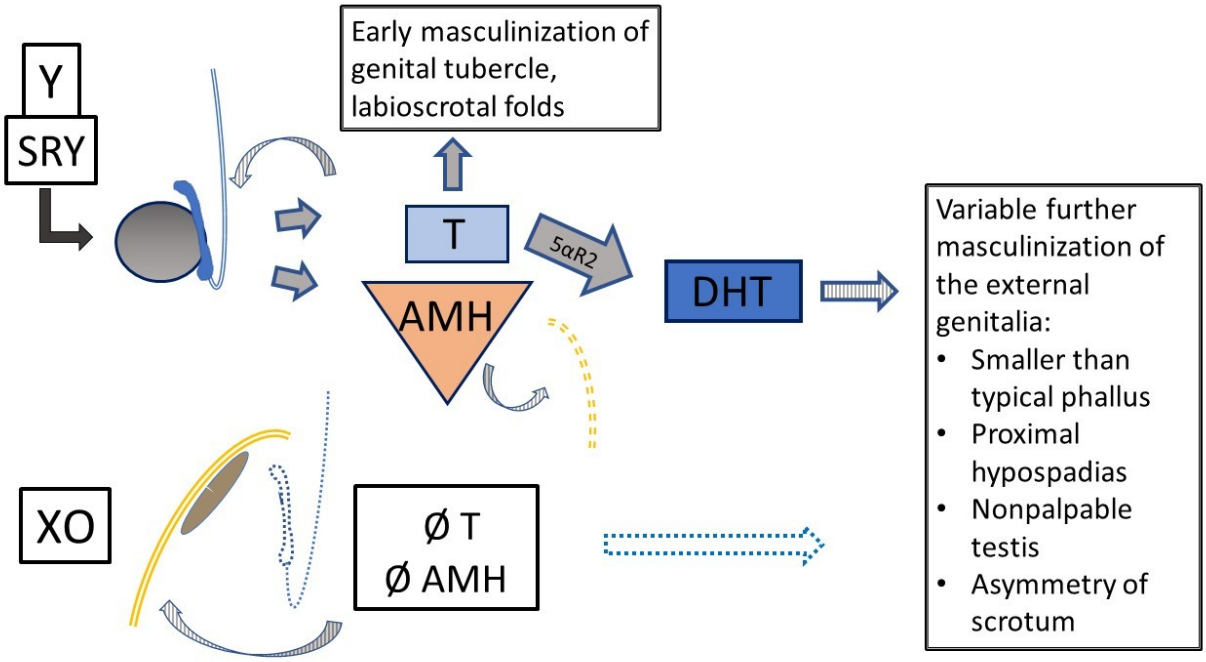


Hình 7. Thiếu hụt 3-β-hydroxysteroid dehydrogenase trong con đường chuyển hóa steroid. Khiếm khuyết tương đối gần này trong chuỗi chuyển hóa cholesterol tuyến thượng thận dẫn đến thiếu hụt corticosteroid và mineralocorticoid nghiêm trọng. Điều đặc biệt là trẻ sơ sinh 46,XY mắc CAH có bộ phận sinh dục kém phát triển nam tính, trong khi trẻ sơ sinh 46,XX có bộ phận sinh dục điển hình (hoặc gần như điển hình) nữ giới. Khi một trẻ sơ sinh được phát hiện nhiễm sắc thể Y trước sinh có bộ phận sinh dục không rõ ràng, đây là chẩn đoán CAH cần loại trừ. Nồng độ 17-OH-pregnenolone và DHEA tăng cao giúp chẩn đoán bệnh.

Rối loạn phát triển giới tính do nhiễm sắc thể giới tính

Trong số các chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính (DSD) được liệt kê trong Bảng 3 , các trường hợp có kiểu nhiễm sắc thể khảm 45,X/46,XY (hoặc tương tự) cần được đặc biệt lưu ý. Bệnh nhân có kiểu nhiễm sắc thể này có thể có bộ phận sinh dục ngoài điển hình của nữ giới (Hội chứng Turner với vật chất nhiễm sắc thể Y [TS +Y]), bộ phận sinh dục không rõ ràng (loạn sản tuyến sinh dục hỗn hợp [MGD]), hoặc bộ phận sinh dục ngoài điển hình của nam giới. Bệnh nhân mắc TS +Y có nguy cơ mắc khối u tuyến sinh dục cao hơn, khác với bệnh nhân mắc hội chứng Turner 45,X. Kiểu hình và giới tính được nuôi dưỡng/nhận dạng giới tính rất đa dạng ở MGD , mặc dù kết quả thường là bất đối xứng tuyến sinh dục và môi bìu, như được mô tả chi tiết trong Hình 8. Bất kỳ bệnh nhân nào có kiểu nhiễm sắc thể 45,X/46,XY đều có thể có các biểu hiện của TS (ví dụ: hẹp động mạch chủ, dị tật thận),

vì vậy nên được thực hiện các xét nghiệm sàng lọc toàn thân tương tự như bệnh nhân TS cổ điển .[7,8]



Hình 8 45,X/46,XY Loạn sản tuyến sinh dục hỗn hợp. Nhiều kiểu hình xuất hiện với kiểu nhiễm sắc thể khảm này. Sơ đồ này thể hiện sự phát triển bên trong và bên ngoài trong bối cảnh một tinh hoàn (được xác định bởi nhiễm sắc thể Y) và một tuyến sinh dục dạng dải (phát triển mặc định, mô đệm kiểu buồng trứng). Kiểu hình kinh điển, khi quan sát thấy mức độ mơ hồ nhất định, là một tuyến sinh dục không sờ thấy được, một tinh hoàn đã xuống bìu và chứng lỗ tiểu lệch vị trí gần. Vì T và AMH có chức năng cận tiết, tuyến sinh dục dạng dải có liên quan đến bán tử cung và ống dẫn trứng không có cấu trúc Wolffian. Do vật chất Y, có nguy cơ mắc u nguyên bào sinh dục và u tế bào mầm. Tinh hoàn có sự phát triển loạn sản khác nhau, ảnh hưởng đến chức năng sớm và tương lai cũng như nguy cơ ung thư. Sự nam hóa nguyên phát xảy ra nhưng sự phát triển tiếp theo của niệu đạo và bìu bị ảnh hưởng khác nhau bởi chức năng của tinh hoàn.

Rối loạn phát triển giới tính buồng trứng-tinh hoàn

Rối loạn phát triển giới tính buồng trứng-tinh hoàn (Ovotesticular DSD) xảy ra khi cả mô buồng trứng và mô tinh hoàn cùng tồn tại trong cùng một cá thể (tên gọi cũ là lưỡng tính thực sự). Thông thường, mô buồng trứng phát triển hơn, còn mô tinh hoàn bị dị dạng. Kiểu hình, giới tính khi nuôi dưỡng/nhận dạng giới tính và khả năng sinh sản đều khác nhau. Điều quan trọng cần lưu ý là bệnh nhân mắc ovotesticular DSD có thể có bất kỳ kiểu

nhiễm sắc thể nào (mặc dù 46, XX là phổ biến nhất), vì vậy cần xem xét chẩn đoán này đối với bất kỳ bệnh nhân nào có bộ phận sinh dục không rõ ràng.

Đánh giá đa ngành

Ngoài việc đề xuất thuật ngữ ít mang tính miệt thị hơn, các trụ cột khác của tuyên bố đồng thuận năm 2006 là tư vấn bởi một nhóm đa ngành và hỗ trợ tâm lý xã hội lâu dài cho bệnh nhân và phụ huynh.[1]

Nhóm đa ngành

Nhóm làm việc với gia đình trong quá trình tư vấn cho trẻ sơ sinh nội trú tốt nhất nên là nhóm sẽ đồng hành cùng bệnh nhân và gia đình trong suốt quá trình điều trị. Nhóm này chịu trách nhiệm giáo dục gia đình về tình trạng bệnh và tất cả các lựa chọn điều trị tiềm năng; cung cấp hỗ trợ và cùng gia đình đưa ra quyết định khi cần thiết (ví dụ: giới tính nuôi dưỡng, tiết lộ thông tin, phẫu thuật). Nhóm lý tưởng bao gồm các thành viên sau:

- Nội tiết học
- Sức khỏe tâm thần (Nhà tâm lý học, Nhân viên xã hội)
- Niệu khoa / Phẫu thuật nhi khoa / Phụ khoa
- Chuyên viên tư vấn di truyền / Nhà di truyền học
- Điều dưỡng
- Người bảo vệ quyền lợi bệnh nhân / Nhà giáo dục bệnh nhân
- Bác sĩ chuyên khoa sơ sinh (khám bệnh nội trú)

Mỗi chuyên gia mang đến những góc nhìn khác nhau, chuyên môn lâm sàng phù hợp và kỹ năng giao tiếp riêng cho nhóm đa ngành. Các bác sĩ phẫu thuật là một phần quan trọng của nhóm mặc dù nhu cầu phẫu thuật sớm hoặc cấp cứu không phổ biến. Tất cả đều tham gia vào các cuộc thảo luận nhóm và đóng góp vào trải nghiệm của bệnh nhân và gia đình. Lý tưởng nhất là sự tôn trọng lẫn nhau và sẵn sàng xem xét mọi quan điểm sẽ nâng cao hiệu quả hoạt động của nhóm và cho phép nhóm cung cấp dịch vụ chăm sóc ở mức độ cao hơn theo thời gian, đặc biệt là khi các tiêu chuẩn chăm sóc ngày càng phát triển.

Không phải cá nhân nào mắc chứng rối loạn phát triển giới tính (DSD) cũng đều có điều kiện tiếp cận với một nhóm đa ngành hiệu quả. Một số người có thể không thích làm việc với nhóm hoặc cảm thấy việc theo dõi lâu dài là

gánh nặng. Do đó, mỗi cơ hội ban đầu để được giáo dục về chẩn đoán và những lo ngại hoặc nhu cầu y tế tiềm tàng lâu dài đều rất quan trọng. Trong những trường hợp việc theo dõi lâu dài khả thi và được chấp nhận, điều này có thể được thực hiện trong bối cảnh chăm sóc chuyên khoa thường xuyên hơn, phù hợp với từng bệnh nhân. Ví dụ, một số bệnh nhân mắc CAH tại cơ sở của các tác giả theo dõi với bác sĩ nội tiết của họ hàng quý và tham gia buổi thăm khám nhóm đa ngành đầy đủ hàng năm.

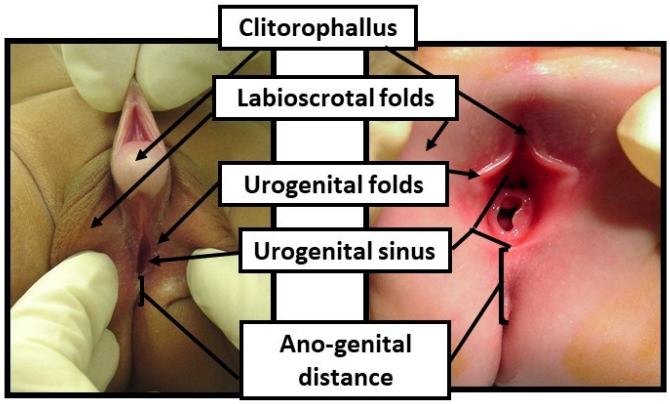
Việc tích cực làm việc cùng nhau, học hỏi lẫn nhau và từ bệnh nhân/gia đình, tạo điều kiện thuận lợi cho hoạt động nhóm và nâng cao chất lượng chăm sóc. Nhóm dựa trên kinh nghiệm trước đây và tiếp thu kiến thức mới, đặc biệt là trong lĩnh vực trải nghiệm của bệnh nhân và xét nghiệm di truyền thế hệ mới. Nhóm cũng xác định những khoảng trống về kiến thức và trong mô hình chăm sóc có thể được giải quyết thông qua hợp tác và nghiên cứu có chủ đích. Các hội nghị đa ngành định kỳ dựa trên ca bệnh hoặc chủ đề giúp xây dựng sự thông thạo về các bệnh lý khác nhau cho các thành viên trong nhóm và người học, đồng thời tạo cơ hội để hiểu sự khác biệt về triết lý.

Cách tiếp cận ban đầu đối với bệnh nhân nghi ngờ mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD).

Bệnh nhân nghi ngờ mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) thường biểu hiện ở giai đoạn sơ sinh với bộ phận sinh dục không rõ ràng, hoặc ở tuổi vị thành niên với vô kinh nguyên phát. Tình trạng DSD cũng có thể được phát hiện qua các kết quả chẩn đoán hình ảnh hoặc phẫu thuật tình cờ, thoát vị bẹn ở bé gái, hoặc nếu bé gái bị nam hóa ở tuổi dậy thì. Ngày càng nhiều trường hợp nghi ngờ mắc DSD trước sinh do sự không tương đồng giữa kết quả xét nghiệm ADN tự do trong máu và siêu âm, hoặc lo ngại về sự khác biệt trong phát triển bộ phận sinh dục được thấy trên siêu âm.

Khi một trẻ sơ sinh nghi ngờ mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) chào đời, nên tham khảo ý kiến của nhóm chuyên gia đa ngành (đã mô tả ở trên) bất cứ khi nào có thể. Hãy nhớ chúc mừng gia đình về em bé mới (một bước thường bị bỏ qua, đặc biệt khi có sự ngạc nhiên hoặc thiếu hiểu biết về DSD). Sử dụng các thuật ngữ trung lập về giới tính (“con của bạn”, không phải “nó”) khi đề cập đến trẻ sơ sinh nếu có bất kỳ thắc mắc nào về việc xác định giới tính. Hình 9 đưa ra các khuyến nghị về cách mô tả khám bộ phận sinh dục của trẻ sơ sinh, bao gồm cả các thuật ngữ trung lập về giới tính cần sử dụng. Cùng với tiền sử thai kỳ chi tiết, tiền sử gia đình và khám sức khỏe, các khuyến nghị cho việc đánh giá ban đầu đối với bệnh nhân nghi ngờ mắc DSD bao gồm:

- **<u>Nhiễm sắc thể đồ</u>**
- **<u>Xét nghiệm nội tiết</u>** (17-OH-progesterone, testosterone, hormone luteinizing, hormone kích thích nang trứng, chất điện giải)
- **<u>Siêu âm vùng chậu</u>** để đánh giá vị trí và loại tuyến sinh dục, và sự hiện diện của cấu trúc Müllerian.



Hình 9 Mô tả khám sơ sinh bằng thuật ngữ giải phẫu trung tính về giới tính. Khi khám sơ sinh có bộ phận sinh dục không rõ ràng, nên sử dụng thuật ngữ trung tính về giới tính cho đến khi có đủ dữ liệu cho phép đưa ra quyết định chung với cha mẹ để xác định giới tính nuôi dưỡng. Việc khám cần ghi lại những phản ánh sau đây về sự tiếp xúc với androgen: 1) Chiều dài cấu trúc âm vật-dương vật, 2) Chiều rộng quy đầu, 3) Số lượng và vị trí các lỗ ở tầng sinh môn, 4) Mức độ hợp nhất của nếp gấp môi bìu, 5) Tăng sắc tố và nếp nhăn của nếp gấp môi bìu, 6) Khoảng cách hậu môn-sinh dục, 7) Vị trí của bất kỳ tuyến sinh dục nào có thể sờ thấy được.

Phương pháp tiếp cận dựa trên thuật toán, dựa trên số lượng tuyến sinh dục sờ thấy được và kết quả nội tiết, di truyền và hình ảnh như đã nêu ở trên, có thể giúp thu hẹp chẩn đoán phân biệt một cách hiệu quả. Điều quan trọng nhất về mặt y tế ở trẻ sơ sinh là loại trừ bệnh CAH gây mất muối đe dọa tính mạng . Toàn bộ nhóm đa ngành được mô tả ở trên đóng vai trò quan trọng trong giai đoạn chẩn đoán quan trọng này để giúp gia đình tiếp nhận những

thông tin mới và đưa ra quyết định về giới tính nuôi dưỡng, việc tiết lộ thông tin và phẫu thuật.

Các lựa chọn quản lý phẫu thuật

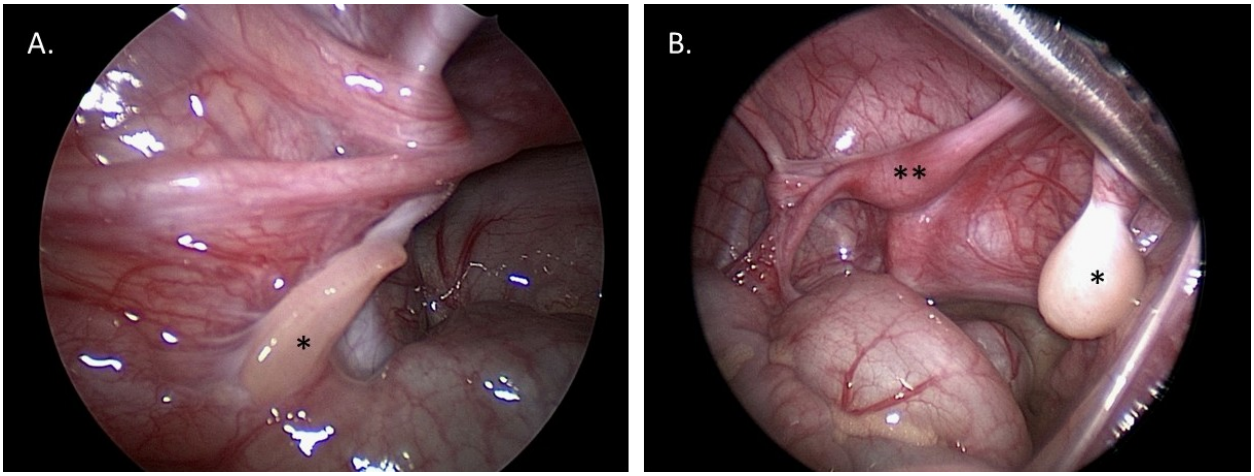
Các lựa chọn phẫu thuật cho bệnh nhân mắc DSD rất khác nhau tùy từng trường hợp, và quyết định về điều trị phẫu thuật lý tưởng nhất nên được đưa ra trong bối cảnh của một nhóm đa ngành. Tùy thuộc vào nhu cầu và mục tiêu của bệnh nhân, các thủ thuật có thể là chẩn đoán, tái tạo hoặc cắt bỏ.

Các thủ tục chẩn đoán

Các thủ tục chẩn đoán thường được thực hiện khi cấu trúc giải phẫu hoặc chẩn đoán vẫn chưa rõ ràng sau khi đánh giá nội tiết và di truyền, cũng như chụp ảnh X-quang chi tiết.

Nội soi cho phép quan sát và đo đạc chi tiết đường tiết niệu sinh dục. Ví dụ, có thể xác định chiều dài và hình dạng của xoang niệu sinh dục. Các cấu trúc âm đạo có thể được đánh giá về độ sâu, số lượng và sự hiện diện hoặc không có cổ tử cung.

Nội soi chẩn đoán giúp quan sát rõ ràng tuyến sinh dục và cấu trúc Müllerian. Việc quan sát này có thể hỗ trợ chẩn đoán và cung cấp thông tin cho việc lập kế hoạch phẫu thuật tái tạo trong tương lai. Sinh thiết tuyến sinh dục có thể được thực hiện bằng phương pháp nội soi hoặc mổ mở để xác định loại mô (ví dụ, nếu nghi ngờ mắc chứng rối loạn phát triển giới tính lưỡng tính), hoặc gửi đi xét nghiệm nhiễm sắc thể nếu nghi ngờ có vật chất nhiễm sắc thể Y nhưng chưa được xác định trên xét nghiệm nhiễm sắc thể máu ngoại vi. Hình 10 cho thấy hình ảnh tĩnh nội soi từ một bệnh nhân mắc MGD : chẩn đoán MGD được nghi ngờ trên lâm sàng và được xác nhận bằng hình ảnh tuyến sinh dục đại thể và mô học được cung cấp bởi nội soi chẩn đoán và sinh thiết.



Hình 10. Hình ảnh nội soi chẩn đoán vùng chậu ở bệnh nhân 1 tuổi mắc chứng loạn sản tuyến sinh dục hỗn hợp. A. *Tuyến sinh dục dạng dải bên trái. B. *Tinh hoàn loạn sản bên phải. **Tử cung.

Phẫu thuật tạo hình bộ phận sinh dục nam

Đối với bệnh nhân mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) , phẫu thuật tạo hình bộ phận sinh dục nam thường bao gồm sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí gần, thường kèm theo tạo hình bìu để điều chỉnh sự chuyển vị dương vật-bìu và/hoặc cấu hình dương vật chẻ đôi. Các chi tiết kỹ thuật của phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí tương tự như ở bệnh nhân không mắc DSD cụ thể . Phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí ở bệnh nhân mắc DSD thường yêu cầu quy trình hai giai đoạn để đạt được sự điều chỉnh cong dương vật và lỗ niệu đạo tận cùng. Có sự tranh cãi trong y văn về việc liệu bệnh nhân được chẩn đoán mắc DSD có kết quả phẫu thuật tật lỗ tiểu lệch vị trí kém hơn so với bệnh nhân bị tật lỗ tiểu lệch vị trí gần mà không mắc DSD cụ thể hay không .[9,10,11]

Phẫu thuật chuyển đổi giới tính thành nữ

Các thành phần bao gồm phẫu thuật tạo hình âm vật (kết hợp với tạo hình môi âm hộ) và tạo hình âm đạo. Có nhiều phương pháp tiếp cận khác nhau, có thể được điều chỉnh dựa trên cấu trúc giải phẫu và mục tiêu của bệnh nhân. Ví dụ về các dấu hiệu phẫu thuật trước mổ cho một bệnh nhân mắc CAH đã trải qua phẫu thuật huy động một phần hệ tiết niệu sinh dục (PUM) và tạo hình môi âm hộ mà không tạo hình âm vật được minh họa trong Hình 11 .

Phẫu thuật tạo hình âm vật và môi âm hộ

Các thủ thuật tạo hình âm vật hiện đại được báo cáo thường xuyên nhất liên quan đến việc thu nhỏ âm vật mà không làm tổn thương dây thần kinh.[12]Âm

vật được bóc tách lớp da và mô thể hang (mô cương cứng) được loại bỏ, tránh các bó mạch thần kinh lưng. Phương pháp thu nhỏ âm vật bảo tồn lớp màng bao xơ được giới thiệu nhằm mục đích bảo tồn thêm nguồn cung cấp máu và cảm giác cho tuyến, bao gồm các vết rạch ở thể hang phía bụng và cắt bỏ mô cương cứng, trong khi vẫn giữ nguyên lớp màng bao xơ xung quanh. Đầu âm vật thường được bảo tồn, thu nhỏ về phía gần và cố định bên dưới xương mu. Có thể thu nhỏ đầu âm vật bằng cách cắt bỏ một phần mô hình nêm ở phía bụng và khâu lại các mép bụng với nhau. Tuy nhiên, phương pháp này tiềm ẩn nguy cơ làm giảm cảm giác ở tuyến. Âm vật được che giấu thường có thể đạt được bằng cách kết hợp phẫu thuật tạo hình âm vật với phẫu thuật tạo hình môi âm hộ, do đó việc thu nhỏ đầu âm vật đang trở nên ít phổ biến hơn.

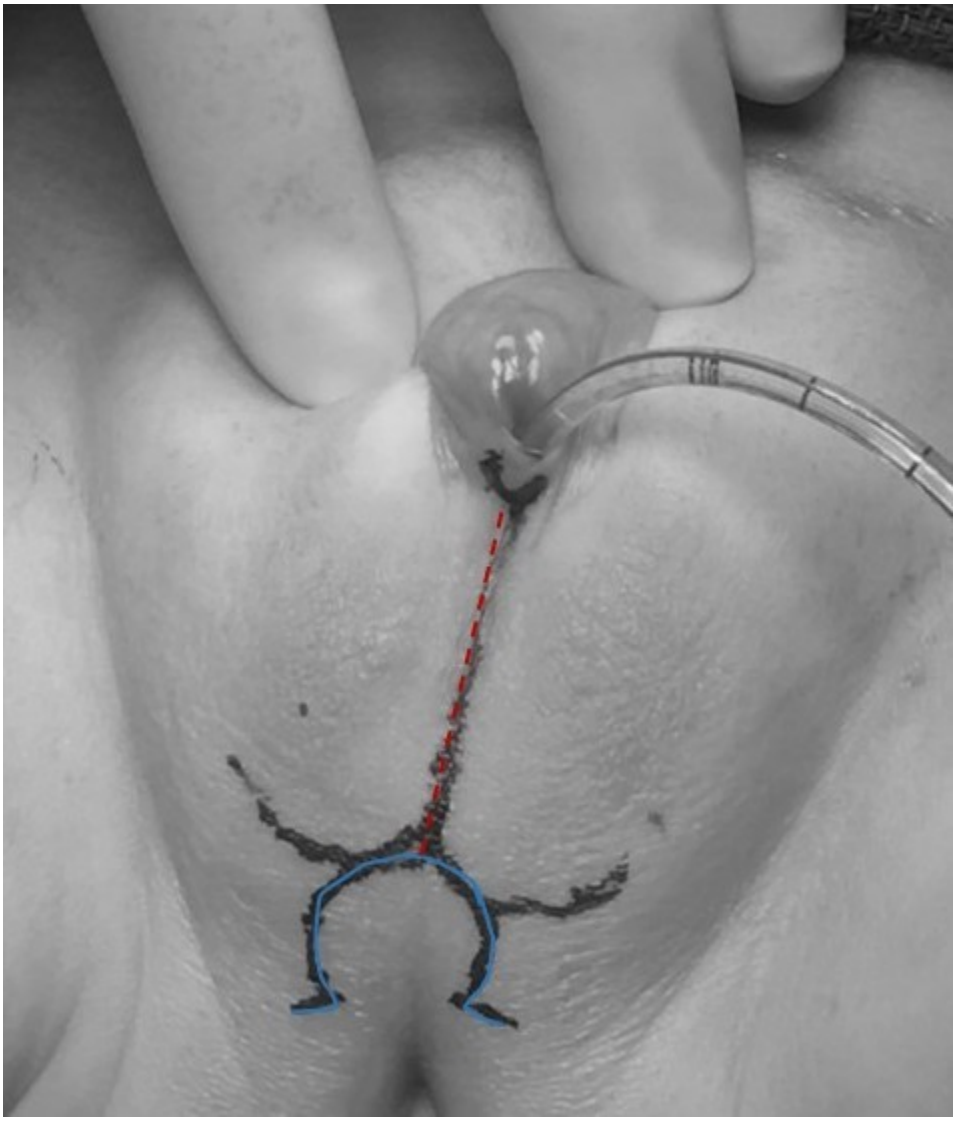
Một số kỹ thuật bảo tồn thể hang đã xuất hiện như những lựa chọn thay thế cho thủ thuật thu nhỏ âm vật được mô tả ở trên. Ví dụ, Pippi Salle đã mô tả một thủ thuật tháo rời thể hang.[13]Trong thủ thuật này, thể hang được tách hoàn toàn khỏi quy đầu và bó mạch thần kinh, cũng như tách rời nhau. Sau đó, thể hang được luồn riêng lẻ vào môi lớn cùng bên tương ứng, và quy đầu được định vị lại gần hơn, tương tự như các thủ thuật thu nhỏ âm vật. Thủ thuật 'Pippi Salle' này có ưu điểm về mặt lý thuyết là có thể đảo ngược, vì không có mô nào bị loại bỏ, mặc dù các nỗ lực đảo ngược và các kết quả lâu dài khác vẫn chưa được báo cáo.

Phẫu thuật tạo hình môi âm hộ thường là bước cuối cùng của quy trình phẫu thuật tạo hình âm vật (có hoặc không kèm theo phẫu thuật tạo hình âm đạo). Mục tiêu là định hình lại mô bao quy đầu và thân âm vật để che giấu đầu âm vật, và đẩy các mép da ra phía sau, sang hai bên so với tiền đình/lỗ âm đạo.

Phẫu thuật tạo hình âm đạo

Phương pháp phẫu thuật tạo hình âm đạo bao gồm việc đánh giá xem bệnh nhân có xoang niệu sinh dục với điểm hợp lưu thấp (ống chung ngắn với sự phân tách giữa âm đạo và niệu đạo gần tầng sinh môn) hay điểm hợp lưu cao (ống chung dài hơn và sự phân tách cao hơn).[14]

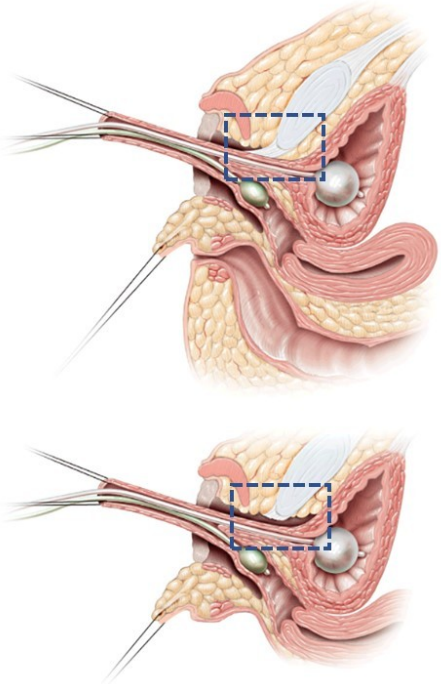
Phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng vạt da tầng sinh môn (kỹ thuật Fortunoff) có thể đủ hiệu quả đối với những bệnh nhân có xoang niệu sinh dục hợp lưu thấp. Với kỹ thuật này, một vạt da hình chữ U ở phía sau được tạo ra (như trong Hình 11). Sau đó, thành sau của âm đạo được rạch ở phía trên chỗ hợp lưu loạn sản, và vạt da được định vị và cố định bên trong vết rạch âm đạo này để tăng đường kính âm đạo.



Hình 11. Đánh dấu vị trí phẫu thuật trước mổ cho bệnh nhân mắc chứng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, người sẽ trải qua phẫu thuật huy động một phần hệ tiết niệu sinh dục và tạo hình môi âm hộ mà không tạo hình âm vật. Có thể thấy một ống thông nằm trong lỗ xoang tiết niệu sinh dục. Đường đánh dấu ở giữa (màu đỏ đứt đoạn) kéo dài qua các nếp gấp môi bìu hợp nhất, và dấu hình omega (màu xanh liền nét) sẽ tạo thành vạt da phía sau cho phẫu thuật tạo hình âm đạo.

Trong phẫu thuật huy động toàn bộ hệ tiết niệu sinh dục (TUM) hoặc huy động một phần hệ tiết niệu sinh dục (PUM), niệu đạo và âm đạo được huy động về phía tầng sinh môn như một khối thống nhất.[15]Sự khác biệt giữa hai phương pháp là liệu phẫu thuật bóc tách phía trước xương mu có lấy đi dây chằng niệu đạo mu hay không, như thể hiện trong Hình 12. Có nguy cơ gây són tiểu nếu bóc tách rộng hơn, nhưng điều này chưa được chứng minh một

cách chắc chắn, và có lẽ sẽ đáng lo ngại hơn nếu khoảng cách từ chỗ hợp lưu đến cổ bàng quang bị rút ngắn. Nếu áp dụng cho các trường hợp hợp lưu thấp, PUM thường đưa âm đạo đến phạm vi có thể đưa ra ngoài hoặc nối bằng vạt đáy chậu dựa vào phía sau (xem ở trên). Hợp lưu cao biểu thị cấu trúc giải phẫu phức tạp hơn, bao gồm khoảng cách dài hơn để đến đáy chậu, mối quan hệ gần hơn giữa âm đạo và cổ bàng quang, và thường là âm đạo ngắn hơn. Kéo trực tiếp có thể không có lợi về lâu dài. Trong các trường hợp hợp lưu cao, ngay cả khi đã bóc tách hệ tiết niệu sinh dục, âm đạo vẫn cần được tách ra khỏi xoang niệu sinh dục và kéo xuyên qua đáy chậu. Trong trường hợp này, xoang niệu sinh dục trở thành niệu đạo. Âm đạo vươn tới tầng sinh môn nhờ sự hỗ trợ của các vạt da tầng sinh môn hoặc sử dụng mô dư thừa từ xoang niệu sinh dục làm vạt da.



Hình 12. Hình ảnh mặt cắt dọc của phẫu thuật di động niệu sinh dục một phần so với toàn bộ . A. Di động niệu sinh dục một phần: niệu đạo và âm đạo được đưa về phía tầng sinh môn như một khối thống nhất. Dây chằng mu niệu đạo (khung đường chấm xanh) được giữ nguyên. B. Di động niệu sinh dục toàn bộ: niệu đạo và âm đạo được đưa về phía tầng sinh môn như một khối thống nhất. Dây chằng mu niệu đạo (khung đường chấm xanh) bị cắt. (Trích dẫn từ: **Rink RC, Cain MP** . Di động niệu sinh dục để sửa chữa xoang niệu sinh dục . *BJU Int* 2008; **102** (9) : 1182–1197 . DOI: 10.1111/j.1464-410x.2008.08091.x . (được cấp phép ngày 1/2/2022))

Đối với những bệnh nhân sinh ra không có hoặc cấu trúc Müllerian kém phát triển, phẫu thuật tạo hình âm đạo bao gồm việc tạo một âm đạo mới bằng phương pháp tạo hình thô sơ trong khoang sau bàng quang giữa bàng quang và trực tràng, sau đó lót khoang mới này bằng mô tự thân (ví dụ: ghép da, ghép niêm mạc miệng, vạt phúc mạc) hoặc các mô ghép sinh học khác (ví dụ: lớp dưới niêm mạc ruột non [SIS]). Các kỹ thuật này cũng có thể được sử dụng như một phương pháp bổ trợ cho các thủ thuật đã mô tả ở trên, hoặc trong trường hợp phẫu thuật lại.

Giãn âm đạo

Một số bệnh nhân mắc DSD (ví dụ: AIS hoàn toàn) có thể đạt được kích thước âm đạo cho phép hoạt động tình dục thoải mái và dễ chịu bằng cách nong âm đạo thường xuyên, mà không cần phẫu thuật tạo hình âm đạo. Tất cả bệnh nhân trải qua phẫu thuật tạo hình âm đạo cũng cần nong âm đạo trong thời gian hồi phục sau phẫu thuật và cho đến khi họ có thể quan hệ tình dục qua đường âm đạo một cách thường xuyên.

Cắt bỏ tuyến sinh dục và quản lý tuyến sinh dục

Mô hình quản lý tuyến sinh dục ở bệnh nhân mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) đã phát triển theo thời gian. Theo truyền thống, những bệnh nhân mắc DSD có nguy cơ hình thành khối u cao thường được khuyên nên phẫu thuật cắt bỏ tuyến sinh dục. Vô sinh được coi là điều hiển nhiên. Theo thời gian, người ta nhận thấy rằng nguy cơ hình thành khối u rất đa dạng, và các khối u hình thành thường là u nguyên bào sinh dục (không ác tính).[16,17]U tế bào mầm ác tính (dysgerminoma) có thể xảy ra, nhưng cực kỳ hiếm gặp trước tuổi dậy thì. Ngoài ra, một số người trước đây được coi là vô sinh cũng có thể có khả năng sinh sản bất thường.[18]Do đó, các khuyến nghị về quản lý tuyến sinh dục đang trở nên cá nhân hóa hơn, xem xét chẩn đoán của bệnh nhân (và do đó là nguy cơ ung thư dự đoán), tuổi tác và tiềm năng chức năng tuyến sinh dục nội sinh (cả nội tiết tố và sinh sản). Đối với những bệnh nhân lựa chọn phẫu thuật cắt bỏ tuyến sinh dục, bảo quản lạnh mô tuyến sinh dục là một lựa chọn mới nổi có thể cho phép duy trì khả năng sinh sản sinh học, với giả định rằng các tiến bộ trong công nghệ hỗ trợ sinh sản sẽ diễn ra trong tương lai.[19]Hiện chưa có phác đồ giám sát dựa trên bằng chứng nào dành cho những bệnh nhân lựa chọn giữ lại tuyến sinh dục; cơ sở y tế của các tác giả thường khuyến nghị siêu âm vùng chậu 6-12 tháng một lần. Bảng 4 trình bày các chiến lược khuyến nghị về tuyến sinh dục cho một số chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính (DSD) .

Bảng 4 Các lựa chọn quản lý tuyến sinh dục theo chẩn đoán. * xem xét phương pháp bảo quản lạnh mô tuyến sinh dục thử nghiệm.

Chẩn đoán	Nguy cơ khối u ước tính	Có thể có tế bào mầm?	Tuổi dậy thì sắp đến?	Các lựa chọn quản lý tuyến sinh dục
46, Rối loạn sinh dục hoàn toàn XY (Hội chứng Swyer)	Cao – Lên đến 35%	Không (có thể là tế bào mầm tiền thân)	KHÔNG	-Cắt bỏ tinh hoàn*
Hội chứng không nhạy cảm một phần với androgen	Cao – Lên đến 50% tùy thuộc vào vị trí tuyến sinh dục.	Vâng, tinh trùng có thể	Vâng, biến số	-Phẫu thuật cố định tinh hoàn, cân nhắc sinh thiết -Theo dõi bằng siêu âm -Cắt bỏ tinh hoàn*
Hội chứng Turner + Nhiễm sắc thể Y	Trung bình – ~10-30%	Có thể - Trứng có thể	Khả thi	-Theo dõi bằng siêu âm -Cắt bỏ tinh hoàn* (phương pháp tiêu chuẩn, bằng chứng chưa rõ ràng)
Hội chứng không nhạy cảm hoàn toàn với androgen	Thấp – ~2-10%	Đúng vậy – Tiền chất tinh trùng	Đúng vậy - do quá trình chuyển hóa testosterone thành estrogen.	-Cắt bỏ tinh hoàn sau tuổi dậy thì* -Theo dõi bằng siêu âm, MRI

Quản lý các cấu trúc Müllerian

Đối với những bệnh nhân được nuôi dạy theo giới tính nam và có cấu trúc Müllerian tồn tại dai dẳng (ví dụ: túi niệu đạo lớn), chúng thường được giữ nguyên trừ khi xuất hiện triệu chứng. Phẫu thuật cắt bỏ có nguy cơ gây tổn thương đến các cấu trúc ống dẫn tinh (và có thể cả dây thần kinh vùng chậu), và bệnh nhân thường không có triệu chứng. Phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí là an toàn, và việc cắt bỏ ngay cả các cấu trúc túi niệu đạo lớn cũng không bắt buộc trước khi phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí. Nếu xuất hiện các triệu chứng như nhiễm trùng hoặc tiểu máu chu kỳ gây khó chịu, thì có thể tiến hành phẫu thuật cắt bỏ bằng phương pháp mổ mở, nội soi hoặc robot. Điều trị nội tiết tố bằng cách ức chế kinh nguyệt cũng có thể được xem xét cho những bệnh nhân bị đau theo chu kỳ do tắc nghẽn phần còn sót lại của ống Müllerian hoặc tiểu máu chu kỳ gây khó chịu.

Kết luận

Rối loạn phát triển giới tính (DSD) bao gồm nhiều tình trạng khác nhau do sự phát triển bất thường của nhiễm sắc thể, tuyến sinh dục hoặc cấu trúc giải phẫu. Ngay cả trong các chẩn đoán và phân loại DSD cụ thể, vẫn tồn tại nhiều kiểu hình khác nhau. Nên áp dụng phương pháp tiếp cận đa ngành trong đánh giá và theo dõi lâu dài bất cứ khi nào có thể.

Điểm chính

- Không phải tất cả người bệnh và gia đình họ đều thích sử dụng thuật ngữ DSD được giới y khoa chấp nhận . Trong các cuộc gặp gỡ lâm sàng cá nhân, hãy hỏi bệnh nhân và gia đình họ thích sử dụng thuật ngữ nào khi đề cập đến chẩn đoán và giải phẫu.
- Các tình trạng rối loạn phát triển giới tính (DSD) xảy ra do nhiễm sắc thể, tuyến sinh dục hoặc hoạt động hormone bất thường. Việc xem xét kỹ mức độ bất thường và xác định xem khiếm khuyết được xác định là hoàn toàn hay một phần có thể giúp dự đoán kiểu hình của bệnh nhân.
- Số lượng tinh hoàn sờ thấy được là nền tảng cho chẩn đoán phân biệt rối loạn phát triển giới tính (DSD) . Chẩn đoán phân biệt được tinh chỉnh thêm thông qua xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ, xét nghiệm nội tiết và siêu âm vùng chậu.
- Hãy nhớ chúc mừng những bậc cha mẹ mới có con nhỏ nghi ngờ mắc chứng rối loạn phát triển giới tính — bước quan trọng này thường bị bỏ quên.

- CAH là dạng phổ biến nhất của rối loạn phát triển giới tính 46, XX . Các đặc điểm lâm sàng bao gồm bộ phận sinh dục ngoài bị nam hóa với tinh hoàn không sờ thấy được. Tình trạng mất muối đe dọa tính mạng có thể xảy ra ngay từ tuần thứ nhất sau sinh.
- Rối loạn phát triển giới tính buồng trứng-tinh hoàn có thể xảy ra ở bệnh nhân có bất kỳ kiểu nhiễm sắc thể nào.
- Bệnh nhân có kiểu nhiễm sắc thể 45, X/46, XY có thể có bộ phận sinh dục ngoài điển hình của nữ, không rõ ràng hoặc điển hình của nam. Bất kỳ bệnh nhân nào có kiểu nhiễm sắc thể này đều có thể có các biểu hiện toàn thân của hội chứng Turner

Chương 41: Các vấn đề xã hội và pháp lý liên quan đến DSD (Social & Medicolegal Issues in DSD)

Việc đưa ra các quyết định chung về phúc lợi của trẻ sơ sinh, trẻ em và thanh thiếu niên có sự khác biệt hoặc rối loạn phát triển giới tính (DSD) đòi hỏi sự kết hợp của một loạt các yếu tố phức tạp về y tế, tâm lý xã hội, đạo đức, nhân quyền và pháp lý.[1]Các trụ cột đã được thiết lập của việc chăm sóc đa ngành cho trẻ em mắc rối loạn phát triển giới tính trong mạng lưới lâm sàng của chúng tôi bao gồm:[2,3]

- giảm thiểu *rủi ro về thể chất* cho trẻ;
- giảm thiểu *rủi ro về mặt tâm lý xã hội* đối với trẻ;
- Bảo tồn tiềm năng *sinh sản* ;
- Bảo tồn hoặc thúc đẩy khả năng có *đời sống tình dục* viên mãn ;
- Để *ngỏ các lựa chọn* cho tương lai,
- Tôn trọng *nguyện vọng và niềm tin của cha mẹ* .

Việc cân bằng và áp dụng các nguyên tắc này được cá nhân hóa tùy thuộc vào bối cảnh cụ thể của từng đứa trẻ, gia đình, chẩn đoán và môi trường văn hóa xã hội.[4]Trong quá trình ra quyết định chung này, người ta nhận thức rằng việc cân nhắc giữa “làm điều gì đó” và “không làm gì cả” đều là những quyết định chủ động và sẽ có hậu quả. Mặc dù khuynh hướng nhận thức có thể cho rằng “không làm gì cả” thì ôn hòa hơn, ít có khả năng gây hại hơn và nên là lựa chọn mặc định tự nhiên, nhưng tất cả các quyết định cần được

đặt trên bối cảnh của con người đang phát triển, là trung tâm của sự chăm sóc và mối quan tâm đạo đức. Do những phức tạp về mặt xã hội và y tế-pháp lý, việc giao tiếp nhạy cảm, cởi mở và mạnh mẽ là vô cùng quan trọng để bệnh nhân, gia đình và đội ngũ y tế không bị tê liệt bởi sự phức tạp này.

Theo thời gian, phương pháp can thiệp đối với rối loạn phát triển giới tính (DSD) ở khu vực châu Úc đã phát triển vì những lý do sau:[5]

- Chấm dứt việc cắt bỏ tuyến sinh dục chỉ để phù hợp với giới tính khi nuôi dưỡng.[6]
- Những tiến bộ trong di truyền học và hóa mô miễn dịch đã cho phép phân tầng nguy cơ gây ung thư một cách tinh vi hơn.[7]
- Ghi nhận việc các nhóm bệnh nhân vận động trì hoãn phẫu thuật cũng như việc thiếu định nghĩa chung về "phẫu thuật cần thiết về mặt y tế".

Điều này diễn ra trong bối cảnh thiếu các nghiên cứu dài hạn làm rõ tác động của phẫu thuật hoặc việc trì hoãn phẫu thuật.

Do thiếu bằng chứng chắc chắn để hướng dẫn rõ ràng phương pháp điều trị tối ưu, việc xem xét phẫu thuật cho trẻ sơ sinh mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) nhằm mục đích cân bằng giữa lợi ích và rủi ro đã biết và tiềm ẩn. Lợi ích có thể bao gồm:[8]

1. Giảm thiểu rủi ro về thể chất—ví dụ, cắt bỏ tuyến sinh dục có tiềm năng gây ung thư đáng kể, và không có khả năng giám sát đầy đủ.[3]do vị trí tuyến sinh dục
2. Chức năng—ví dụ, thúc đẩy khả năng sinh sản bằng phương pháp cố định tinh hoàn.

Khả năng giảm thiểu những tác động tiêu cực về mặt tâm lý xã hội đối với sự phát triển của cá nhân vẫn là một vấn đề gây tranh cãi. Điều này là bởi vì mặc dù những tác động tiêu cực về mặt tâm lý xã hội có thể tồn tại, nhưng chúng chủ yếu xuất phát từ sự kỳ thị của xã hội bên ngoài.

Các rủi ro có thể bao gồm:

- Trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ chưa hình thành nhận thức về giới tính hoặc chưa có cơ hội thể hiện điều đó.
- Người trẻ tuổi có thể bị tổn thương tâm lý do việc bị ép buộc phẫu thuật chuyển đổi giới tính và/hoặc chỉnh sửa giới tính.
- Các lựa chọn về khả năng sinh sản có thể bị hạn chế.

- Các biến chứng chung và biến chứng đặc thù của phẫu thuật; cả ngắn hạn và dài hạn.
- Phẫu thuật sớm tước đi quyền tham gia vào việc đưa ra quyết định về cơ thể và sức khỏe của người trẻ.

Trong lịch sử, phẫu thuật chuyển giới được thực hiện ở trẻ sơ sinh để giảm nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu và tạo hình bộ phận sinh dục phù hợp hơn với giới tính khi nuôi dưỡng. Tuy nhiên, mặc dù lợi ích về mặt tâm lý đối với trẻ và gia đình thường được viện dẫn, nhưng chúng vẫn chưa được chứng minh.[9]Ngược lại, có *bằng* chứng cho thấy phẫu thuật được thực hiện trong thời thơ ấu có liên quan đến kết quả thẩm mỹ kém (41%) và cần phải phẫu thuật lớn hơn nữa (89%).[10]Những lo ngại về kết quả lâm sàng kém sau phẫu thuật ở trẻ sơ sinh đã được nhắc lại.[11]

Năm 2017, một tuyên bố đồng thuận chung của các tổ chức liên giới tính của Úc và Aotearoa/New Zealand cùng các nhà vận động độc lập đã nêu rõ các ưu tiên và lời kêu gọi của phong trào nhân quyền liên giới tính trong khu vực của chúng ta.[12]Văn bản này nêu rõ rằng các thủ thuật phẫu thuật không thể đảo ngược và không khẩn cấp về mặt y tế chỉ nên được thực hiện ở độ tuổi mà cá nhân đó có thể tự đưa ra quyết định sáng suốt về các lựa chọn phẫu thuật. Năm 2021, Ủy ban Nhân quyền Úc đã công bố một phân tích chi tiết về quyền của trẻ em được tham gia vào việc ra quyết định liên quan đến phẫu thuật không cần thiết về mặt y tế, khuyến nghị giám sát độc lập đối với nhóm đa ngành và áp dụng hình phạt hình sự đối với trường hợp phẫu thuật được thực hiện mà không có sự cần thiết về mặt y tế.[13]

Trường hợp 1

Một bé gái 6 tuổi, mang nhiễm sắc thể 46XX, mắc chứng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH), đến khám tại phòng khám đa chuyên khoa với tình trạng nam hóa Prader 5 khi khám lâm sàng. Tình trạng bệnh của bé được kiểm soát tốt bằng liệu pháp mineralocorticoid. Bệnh nhân không biết về chẩn đoán của mình, nhưng bố mẹ rất muốn phẫu thuật để "làm cho bé trông giống con gái".

Từ góc độ lâm sàng, trường hợp này sẽ được trình bày chính thức để thảo luận tại cuộc họp nhóm đa ngành về rối loạn phát triển giới tính (DSD) tại nhiều cơ sở y tế. Các thành viên trong nhóm bao gồm: bác sĩ nội tiết, bác sĩ tiết niệu, bác sĩ phụ khoa, các chuyên gia y tế liên quan, nhà đạo đức học, nhà di truyền học, điều dưỡng, nhà nghiên cứu và quản lý chăm sóc bệnh

nhân. Ở độ tuổi này, các quyết định nên được hoãn lại cho đến tuổi vị thành niên khi người trẻ có thể tự đưa ra quyết định chính.[14,15]

Từ góc độ thực tiễn, rõ ràng là nguyện vọng can thiệp của cha mẹ cần được quản lý cẩn thận trong trường hợp này. Cần tạo cơ hội cho cha mẹ bày tỏ những lo ngại của họ, và dành thời gian để giải thích lý do cần chờ đợi sự tự quyết của trẻ trong việc đưa ra quyết định. Hỗ trợ tâm lý thường rất quan trọng, cũng như tạo cơ hội cho gia đình kết nối với những người có hoàn cảnh tương tự. Trong suốt quá trình này, trọng tâm luôn là hạnh phúc và quyền tự quyết của trẻ, coi đó là mối quan tâm và chăm sóc cốt lõi.

Trường hợp 2

Một bệnh nhân nữ 13 tuổi đến khám vì vô kinh được phát hiện có bộ nhiễm sắc thể 46XY và được chẩn đoán mắc hội chứng không nhạy cảm androgen hoàn toàn (CAIS). Cha mẹ bệnh nhân đã được thông báo về chẩn đoán nhưng họ không muốn nhóm bác sĩ nói cho bệnh nhân biết về chẩn đoán này.

Đạo đức trong việc tiết lộ thông tin

Bản năng của cha mẹ muốn “bảo vệ” con khỏi tác động tâm lý của chẩn đoán này là điều dễ hiểu; tuy nhiên, có vô số lý do tại sao việc nói sự thật về chẩn đoán CAIS một cách phù hợp với độ tuổi lại rất quan trọng.

Theo Học viện Hoàng gia các Bác sĩ Úc (The Royal Australasian College of Physicians): “Cần phải xem xét đến quyền của tất cả trẻ em và thanh thiếu niên được tham gia vào việc ra quyết định về sức khỏe của chính mình. Đặc biệt, thanh thiếu niên đã trưởng thành về mặt nhận thức có quyền đưa ra quyết định liên quan đến sức khỏe của bản thân và duy trì quyền riêng tư, bao gồm cả quyền riêng tư đối với cha mẹ/người chăm sóc của họ”.[16]

Việc nói sự thật với người trẻ về sức khỏe của họ thúc đẩy sự tham gia phù hợp với độ tuổi vào quá trình ra quyết định, khuyến khích sự tham gia của họ vào mối quan hệ trị liệu, tránh hạn chế quyền tự chủ trong tương lai, thể hiện sự tôn trọng đối với trẻ như một cá nhân, cải thiện sức khỏe, thể hiện sự trung thực và lòng trung thành.[17]Khi những lý do thuyết phục này được trình bày cho phụ huynh, cùng với thời gian và không gian để họ hiểu, thì hầu hết các trường hợp đều đồng ý tiến hành một cuộc đối thoại cởi mở.

Các khía cạnh phẫu thuật trong chăm sóc

Quản lý tinh hoàn nằm trong ổ bụng:

- Nguy cơ chuyển biến ác tính ở CAIS rất thấp (<1%).[18]Tuy nhiên, nguy cơ mắc hội chứng không nhạy cảm androgen một phần (PAIS) với tuyến sinh dục nằm trong ổ bụng cao hơn nhiều (lên đến 50%). Do đó, việc xác nhận lâm sàng và thông qua phân tích đột biến gen rằng chẩn đoán là CAIS là rất quan trọng .
- Việc giữ nguyên tinh hoàn *tại chỗ* đã trở thành thông lệ phổ biến trong các trường hợp CAIS đã được xác nhận.[19]Điều này tạo điều kiện thuận lợi cho sự phát triển tự nhiên của vú và sự tích lũy khối lượng xương thông qua estradiol nội sinh được tạo ra từ quá trình aromat hóa ngoại vi của nồng độ testosterone cao trong máu.[18]
- Chiến lược tối ưu cho việc giám sát[14]Vẫn chưa được định nghĩa rõ ràng. Đối với tuyến sinh dục không sờ thấy được, cần đánh giá bằng siêu âm, sinh thiết để phân loại hoặc phát hiện sự thay đổi ác tính.[20]và theo dõi các dấu ấn khối u tế bào mầm trong huyết thanh hoặc tinh dịch.[18]có thể đóng một vai trò nào đó.

Thúc đẩy khả năng thỏa mãn đời sống tình dục.

Những người mắc hội chứng AIS vẫn có thể có đời sống tình dục viên mãn, bất kể họ có sử dụng âm đạo hay không. Đối với những người sử dụng âm đạo, hầu hết đều có dung tích âm đạo đủ để giao hợp. Một số ít sẽ bị thiểu sản âm đạo ở mức độ nhất định, điều này có thể gây khó khăn cho việc giao hợp thâm nhập.[21,22]Trong một số trường hợp nhất định, việc tự nong giãn âm đạo nhiều lần có thể hữu ích nếu người bệnh muốn tăng chiều dài âm đạo. Chỉ rất hiếm khi cần đến phẫu thuật.[23,24]Các hỗ trợ tâm lý xã hội như tư vấn, hỗ trợ từ bạn bè đồng trang lứa và sự tham gia của bác sĩ phụ khoa có thể giúp ích cho quá trình này.

Góc nhìn Nam Mỹ

Bài viết bởi **Francisca Yankovic, MD, MSc**

Các vấn đề xã hội và pháp lý y tế có lẽ là một trong những thách thức quan trọng nhất đối với việc quản lý thích hợp trẻ em mắc dị tật phát triển giới tính (VSD). Khu vực Mỹ Latinh, và đặc biệt là Chile, cũng không tránh khỏi những tranh cãi nảy sinh trên toàn thế giới liên quan đến vấn đề thực hiện các cuộc phẫu thuật không thể đảo ngược nhằm "bình thường hóa" hình dạng bộ phận sinh dục ngoài ở trẻ em mắc VSD .

Phù hợp với các nhóm nhân quyền quốc tế, tại nước ta, đã có một cột mốc đánh dấu sự thay đổi trong thực tiễn tiết niệu/y tế đối với bệnh nhân mắc dị tật vách ngăn tâm thất (VSD) . Năm 2015, một báo cáo của Công ước Quốc

tế về Quyền Trẻ em của Liên Hợp Quốc đã nêu rõ: “Quốc gia thành viên (Chile) đẩy nhanh việc xây dựng và thực hiện một quy trình chăm sóc sức khỏe dựa trên quyền cho trẻ em liên giới tính, trong đó quy định các thủ tục và bước mà các đội ngũ y tế phải tuân theo để đảm bảo không ai bị phẫu thuật hoặc điều trị không cần thiết trong thời thơ ấu, bảo vệ quyền của trẻ em liên quan về toàn vẹn thể chất và tinh thần, quyền tự chủ và quyền tự quyết, cung cấp cho trẻ em liên giới tính và gia đình của các em sự tư vấn và hỗ trợ đầy đủ, bao gồm cả từ những người cùng cảnh ngộ, và đảm bảo biện pháp khắc phục hiệu quả cho các nạn nhân, bao gồm cả bồi thường và đền bù”.[25]Khuyến nghị này đã gây ra một làn sóng phản ứng, và Bộ Y tế, cùng với các nhóm nhân quyền, đã chỉ thị các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe ngừng tất cả các thủ thuật phẫu thuật không thể đảo ngược đối với trẻ em liên giới tính.[26]Tuy nhiên, trong cuộc thảo luận này, cộng đồng y tế và nhiều bệnh nhân cùng gia đình của họ cảm thấy bị gạt ra ngoài lề. Sau khi một cuộc họp bàn tròn liên ngành được tổ chức, lệnh cấm này đã được sửa đổi và các khuyến nghị mới về điều trị phẫu thuật cho trẻ em mắc VSD đã được đưa ra3. Là những chuyên gia y tế, chúng ta phải thừa nhận rằng báo cáo của Liên Hợp Quốc rất hữu ích trong việc định hướng tư duy và nỗ lực tối ưu hóa việc quản lý trẻ em sinh ra mắc VSD ở Chile. Bằng cách tập trung vào quản lý liên ngành các trường hợp này tại các trung tâm chuyên khoa, tôn trọng tính cá nhân của từng trường hợp và phân tích môi trường gia đình và xã hội trước khi lập kế hoạch quản lý, phương pháp tiếp cận mới này đang mở rộng các lựa chọn quản lý, tránh các thủ thuật không thể đảo ngược và tạo ra nhận thức và sự chấp nhận lớn hơn về sự đa dạng giữa các nhà cung cấp dịch vụ y tế Chile.

Trường hợp 1

Một bé gái 6 tuổi, 46 XX, mắc chứng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, đến khám tại phòng khám đa chuyên khoa với kết quả khám lâm sàng cho thấy tình trạng nam hóa Prader 5. Tình trạng bệnh của bé được kiểm soát tốt bằng liệu pháp mineralocorticoid. Bệnh nhân không biết về chẩn đoán của mình, nhưng bố mẹ bé rất kiên quyết muốn phẫu thuật để "làm cho bé trông giống con gái".

Tại Chile, việc điều trị phẫu thuật cho bệnh nhân mắc chứng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH) vẫn còn là vấn đề gây tranh cãi. Theo khung pháp lý, cả các bác sĩ công lập lẫn tư nhân đều không bị cấm chính thức thực hiện phẫu thuật bộ phận sinh dục ở trẻ em mắc VSD2.[27]Tuy nhiên, mối lo ngại ngày càng tăng của các bên liên quan trong xã hội về việc thực hiện

các phẫu thuật bộ phận sinh dục không thể đảo ngược ở trẻ em mà không có sự đồng ý của chúng cho thấy rằng lựa chọn phẫu thuật luôn cần có sự đồng ý sau khi đã giải thích chi tiết về rủi ro/lợi ích của phẫu thuật và được sự đồng thuận của đội ngũ y tế và gia đình. Tại Chile, nhiều bậc cha mẹ và các bé gái mắc CAH vẫn tiếp tục ủng hộ phẫu thuật sớm ở giai đoạn sơ sinh để điều chỉnh xoang niệu sinh dục và thu nhỏ âm vật. Quan điểm này cũng được chia sẻ bởi hầu hết các bác sĩ tiết niệu nhi khoa ở Chile, những người cho rằng tỷ lệ rối loạn nhận dạng giới tính ở bệnh nhân mắc CAH là thấp.[27]Từ góc độ xã hội, vì Chile là một quốc gia gắn bó chặt chẽ với Giáo hội Công giáo và có xu hướng bảo thủ, cộng đồng người Chile chỉ mới bắt đầu mở lòng đón nhận sự đa dạng. Mặt khác, làn sóng nhập cư ngày càng tăng, chủ yếu từ Haiti và Venezuela, đặt ra những thách thức mới liên quan đến việc hội nhập các khác biệt văn hóa xã hội.

Trong tình huống lâm sàng được đề xuất, lợi ích của việc trì hoãn phẫu thuật cho đến khi bệnh nhân có thể đồng ý đã được thảo luận chi tiết với gia đình. Có khả năng là sau khi trình bày trường hợp này cho nhóm chuyên khoa về VSD , nếu bệnh nhân là nữ và tuân thủ điều trị tốt, phương án phẫu thuật cũng sẽ được đề xuất.

Trường hợp 2

Một bệnh nhân nữ 13 tuổi đến khám vì vô kinh được phát hiện có bộ nhiễm sắc thể 46 XY và được chẩn đoán mắc hội chứng không nhạy cảm androgen hoàn toàn. Cha mẹ bệnh nhân đã được thông báo về chẩn đoán, nhưng họ không muốn nhóm bác sĩ nói cho bệnh nhân biết về chẩn đoán này.

Tình huống lâm sàng này là một thách thức mà có lẽ tất cả các bác sĩ điều trị bệnh nhân mắc VSD đều đã gặp phải. Về mặt pháp lý, Luật Quyền và Nghĩa vụ trong Chăm sóc Y tế ở Chile quy định rằng “Mọi người đều có quyền được bác sĩ hoặc chuyên gia điều trị khác thông báo kịp thời và dễ hiểu (…), phù hợp với độ tuổi, tình trạng cá nhân và tâm lý của họ”.[28]Mặc dù luật pháp Chile không quy định độ tuổi tối thiểu để đồng ý điều trị y tế, do có thể có sự khác biệt về sự phát triển tâm thần và cảm xúc ở trẻ em, nhưng luật pháp Chile giả định rằng thanh thiếu niên từ 14 đến 18 tuổi có đủ năng lực trí tuệ và ý chí để tự mình đưa ra sự đồng ý.[29]Đối với bệnh nhân dưới 14 tuổi, như trường hợp được trình bày trong bài viết này, nên xem xét ý kiến của trẻ vị thành niên, nhưng về mặt pháp lý, ý kiến của trẻ không mang tính ràng buộc. Mối quan hệ bác sĩ-bệnh nhân ở Chile đã phát triển từ thái độ gia trưởng rõ rệt sang sự tôn trọng ngày càng tăng đối với quyền tự chủ của

bệnh nhân. Tuy nhiên, xu hướng che giấu các chẩn đoán "ảnh hưởng lớn" vẫn tồn tại không chỉ ở trẻ em mà còn ở người lớn. Các yếu tố xã hội được đề cập trong trường hợp trước cũng đúng với tình huống lâm sàng này, trong đó việc thiếu nhận thức về VSD trong cộng đồng và sự chấp nhận thấp đối với sự đa dạng đóng vai trò chủ yếu khi cha mẹ phải đối mặt với chẩn đoán này. Tuy nhiên, các nhà cung cấp dịch vụ y tế nhận thức được tầm quan trọng của việc tiết lộ sớm chẩn đoán cho bệnh nhân mắc VSD . Vì lý do này, trong trường hợp được trình bày, khuyến nghị dành cho gia đình là nên đến gặp nhóm chăm sóc sức khỏe tâm thần để được hỗ trợ tìm ra các công cụ giúp quá trình này diễn ra dễ dàng hơn. Mặt khác, cần nhấn mạnh những khía cạnh tích cực của việc tiết lộ sớm, không chỉ từ khuôn khổ pháp lý và đạo đức mà còn từ kinh nghiệm của những bệnh nhân mắc VSD đã trưởng thành mà không biết về chẩn đoán của mình. Vì lý do đó, cần phải lập một kế hoạch chung, vạch ra thời gian biểu để gia đình dần dần thông báo cho con gái về chẩn đoán bệnh của cô bé. Đội ngũ y tế phải luôn túc trực, hỗ trợ tinh thần và giúp bệnh nhân hiểu rõ hơn về tình trạng bệnh của mình.

Phần VII: Ung thư hệ Tiết niệu – Sinh dục trẻ em

Chương 42: Ung thư thận và tuyến thượng thận ở trẻ em (Kidney and Adrenal Malignancies)

U bướu tuyến thượng thận: U tế bào ưa crom và u cận hạch.

Utuyến thượng thận (Pheochromocytoma - PCC) là một loại u tiết catecholamine. Hiện có rất ít dữ liệu về việc điều trị loại u hiếm gặp này ở trẻ em và thanh thiếu niên. Việc điều trị thường được suy luận từ sự kết hợp giữa các hướng dẫn dành cho người lớn và các báo cáo/chuỗi ca bệnh. Ở trẻ em, phẫu thuật là phương pháp điều trị chính, nhưng gần đây đã có những tiến bộ trong các phương pháp điều trị mới và quản lý bệnh di căn.[1,2]

Phôi học

PCC phát sinh từ tủy thượng thận, cụ thể là từ các tế bào chromaffin.[3]Nếu PCC phát sinh bên ngoài tuyến thượng thận, nó được gọi là u cận hạch (PG).

Dịch tễ học

Nhìn chung, PCC có tỷ lệ mắc hàng năm là 3 trên 1 triệu người. Trong tất cả các trường hợp chẩn đoán PCC , 20% xảy ra ở trẻ em.[3]Mặc dù bệnh nhân có

thể được chẩn đoán ở bất kỳ độ tuổi nào, nhưng ở trẻ em, độ tuổi trung bình là 11-13 tuổi.[4,5]Bệnh nhân thường có các triệu chứng điển hình do dư thừa catecholamine gây ra: tăng huyết áp, đau đầu, đánh trống ngực, run rẩy, đổ mồ hôi nhiều và mặt tái nhợt.[6]Các triệu chứng này có thể xuất hiện theo từng đợt, nhưng ở trẻ em, chúng thường kéo dài hơn.[6]Có đến 2% trẻ em bị tăng huyết áp có thể mắc các khối u tiết catecholamine, trong khi đây là nguyên nhân hiếm gặp (<1%) ở người lớn.[6]

Cơ chế bệnh sinh

Thảo luận về PCC tập trung vào khuynh hướng di truyền. Mặc dù có "quy tắc 10" kinh điển đối với PCC , khoảng 40% trường hợp PCC ở trẻ em có khuynh hướng di truyền. Bảng 1 mô tả các hội chứng di truyền đã biết có liên quan đến PCC .[3,7]Mối liên hệ di truyền mạnh đến mức có tới 70-80% bệnh nhi mắc PCC hoặc PG có đột biến dòng mầm liên quan. Những đột biến dòng mầm này có thể là một hội chứng di truyền hoặc có tính chất di truyền, hoặc cũng có thể không.[4,8,9]Trong một nghiên cứu trên 49 bệnh nhân dưới 20 tuổi mắc PCC hoặc PG , gần 80% có đột biến dòng mầm liên quan đến Succinate Dehydrogenase (SDH), von Hippel Lindau (VHL) hoặc Neurofibromatosis Type 1 (NF1).[8]Khi được xét nghiệm đột biến RET (được sắp xếp lại trong quá trình chuyển gen), VHL và SDH , 70% bệnh nhân dưới 10 tuổi, 51% bệnh nhân từ 10 đến 20 tuổi và 16% bệnh nhân trên 20 tuổi có đột biến dòng mầm có thể xác định được.[9]Xét đến mối liên hệ chặt chẽ này, tất cả trẻ em, thanh thiếu niên và người trẻ tuổi mắc PCC hoặc PG nên được xét nghiệm gen.[10]Tương tự, đối với những bệnh nhân có tiền sử gia đình hoặc có khuynh hướng di truyền đã biết (ví dụ: Hội chứng đa u nội tiết loại 2 (MEN2) và VHL) nên được sàng lọc thường xuyên, thường là xét nghiệm sinh hóa hàng năm bắt đầu từ 5 tuổi.[11]

MEN2 là một rối loạn di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường, gây ra bởi đột biến hoạt hóa trong gen sinh ung thư RET. Có hơn 50% nguy cơ mắc PCC .[3,5]Khoảng 20% bệnh nhân mắc MEN2B phát triển PCC , và tất cả đều liên quan đến đột biến RET M918T kinh điển.[12]Đa số được chẩn đoán thông qua sàng lọc và chỉ một số ít có triệu chứng lâm sàng, điều này cho thấy tầm quan trọng của việc sàng lọc để chẩn đoán sớm.

Khoảng 10–20% bệnh nhân mắc VHL sẽ phát triển PCC hoặc PG .[3]Trẻ em mắc VHL có thể biểu hiện PCC như là sự kiện khởi phát chẩn đoán VHL . Các biểu hiện này có thể không điển hình, bao gồm sụt cân,[13]Bệnh di căn không có triệu chứng sau khi bắt đầu sàng lọc.[14]và PCC song phương .[15]

Mặc dù ít phổ biến hơn, nhưng bệnh nhân mắc NF1 có nguy cơ mắc PCC cao hơn .[16]Thông thường bệnh này được chẩn đoán ở độ tuổi lớn hơn và hiếm khi gặp ở trẻ em.[11]Do đó, đối với bệnh nhân mắc NF1, việc sàng lọc sinh hóa nên bắt đầu từ 10 tuổi.[16]

Đột biến dòng mầm của các gen phức hợp SDH và mối liên hệ của chúng với PCC là một phát hiện gần đây hơn. Có vẻ như đột biến SDHA hoặc B có liên quan đến tỷ lệ mắc bệnh ác tính và di căn cao hơn.[8]Do đó, những người mang bệnh không có triệu chứng thường được phát hiện thông qua xét nghiệm gen của các thành viên trong gia đình mắc các bệnh liên quan.[17] U nang tuyến thượng thận (PCC) liên quan đến đột biến SDH thường không có biểu hiện sinh hóa, do đó cần phải chụp chiếu định kỳ. Nói chung, nên chụp MRI vùng bụng 18 tháng một lần và MRI vùng cổ, ngực, bụng và khung chậu 3 năm một lần.[17]

Gần đây, đã có những trường hợp cho thấy có mối liên hệ nào đó giữa PCC / PG và bệnh tim bẩm sinh tím tái.[18]Giả thuyết đặt ra là có thể có mối liên hệ giữa các con đường tế bào do thiếu oxy gây ra và sự hình thành khối u.[19]

Bảng 1. Đặc điểm và khuyến nghị sàng lọc các hội chứng liên quan đến PCC (Peard, Cost, Saltzman Curr Opin Urol 2019)

Bệnh	Đột biến gen	Dấu hiệu bệnh tật	Tỷ lệ PCC hoặc PG	Giám sát
VHL	Gen ức chế khối u VHL (Colvin)	U mạch máu hệ thần kinh trung ương và võng mạc, ung thư tế bào thận, PCC , u thần kinh nội tiết tuyến tụy, u nang (Dias Pereira)	10% (PDQ)	Xét nghiệm metanephrines trong huyết tương hoặc nước tiểu hàng năm bắt đầu từ 5 tuổi (Jain)
MEN 2A	Kích hoạt gen sinh ung thư	Ung thư tuyến giáp thể tủy, PCC ,	68% (Dias Pereira)	Xét nghiệm metanephrines trong huyết tương

Bệnh	Đột biến gen	Dấu hiệu bệnh tật	Tỷ lệ PCC hoặc PG	Giám sát
	RET (Bholah)	cường tuyến cận giáp nguyên phát (Dias Pereira)		hoặc nước tiểu hàng năm bắt đầu từ 5 tuổi (Jain)
MEN 2B	Kích hoạt gen gây ung thư RET (Makri)	Ung thư tuyến giáp thể tủy, PCC , u thần kinh đa ổ, thể trạng giống hội chứng Marfan (Bholah)	50% (Makri)	Xét nghiệm metanephrines trong huyết tương hoặc nước tiểu hàng năm bắt đầu từ 5 tuổi (Jain)
NF -1	Đột biến gen NF1 (Gruber)	Các tổn thương dạng cà phê sữa, tàn nhang vùng nách/bẹn, u sợi thần kinh, nốt Lisch, tổn thương xương, PCC , G IST , u hắc tố, ung thư vú, ung thư phổi, ung thư đại trực tràng (Dias pereira)	8% (Dias Pereira)	Xét nghiệm metanephrines trong huyết tương hoặc nước tiểu 3 năm một lần, bắt đầu từ 10 tuổi (Gruber)
SDH	phức hợp hô hấp SDH , chất ức	PCC , PG , ung thư biểu mô tế bào thận, GIST (set	Chưa được định nghĩa (Chen)	SDHB : Chụp MRI bụng mỗi 18 tháng, chụp MRI cổ, ngực, xương chậu

Bệnh	Đột biến gen	Dấu hiệu bệnh tật	Tỷ lệ PCC hoặc PG	Giám sát
	chế khối u (Jha)	tas)		mỗi 3 năm (Tufton) /// SDHA , S DHC , SDHD : cần sàng lọc ít thường xuyên hơn (Tufton)
Bộ ba Carne y	Không áp dụng	PG , u mô đệm đường tiêu hóa, u sụn phổi (PDQ)	50% (PDQ)	Không có quy trình sàng lọc cụ thể nào được xác định.

Đánh giá và chẩn đoán

Mặc dù phần lớn các PCC là lành tính, nhưng các tác động toàn thân do dư thừa catecholamine có thể gây ra tỷ lệ mắc bệnh và tử vong đáng kể.[7]Theo cách mô tả kinh điển là "quy tắc 10" (Bảng 2). Để phân biệt PCC lành tính với PCC ác tính , cần phải xác định được các di căn.

Bảng 2 “Quy tắc 10”

10%
Tuyến thượng thận bổ sung
Song phương hoặc đa phương
Yếu tố di truyền (thực tế là 25%)
Nhi khoa
Ác tính/di căn (lên đến 36%)
Liên quan đến hội chứng MEN

10%
Biểu hiện đột quỵ
Vôi hóa
Hiện tại không có tăng huyết áp.
Lặp lại
Được tìm thấy một cách tình cờ
Được bàn luận nhiều hơn gấp 10 lần so với thực tế.

Các phương pháp chẩn đoán được đề xuất được suy luận từ các nghiên cứu ở người lớn, nhưng vẫn còn tranh luận về việc nên chọn phương pháp nào để giảm thiểu phơi nhiễm bức xạ ở trẻ em.

Khi phát hiện khối u tuyến thượng thận, cần tiến hành xét nghiệm để đánh giá tình trạng dư thừa catecholamine. Nồng độ metanephrine tự do trong huyết tương hoặc metanephrine trong nước tiểu 24 giờ cho kết quả tốt hơn so với việc đo nồng độ catecholamine trong huyết tương (ví dụ: norepinephrine, epinephrine) hoặc axit vanillylmandelic trong nước tiểu, vì hai chất sau chỉ được giải phóng theo từng đợt, trong khi metanephrine luôn hiện diện dưới dạng sản phẩm phân hủy.[20]

Một số loại thuốc thông thường có thể gây ra kết quả dương tính giả, bao gồm thuốc ức chế tái hấp thu serotonin có chọn lọc, amin ba vòng, thuốc ức chế monoamine oxidase và các thuốc kích thích hệ thần kinh giao cảm như amphetamine, thuốc thông mũi, caffeine hoặc nicotine.[11]Trước khi xét nghiệm, cần ngừng sử dụng các loại thuốc này. Ngoài ra, bệnh nhân cần nhịn ăn và nằm ngửa ít nhất 30 phút trước khi lấy mẫu máu.[6,21]Việc lấy máu ở tư thế ngồi có thể làm tăng tỷ lệ kết quả dương tính giả lên 5-7 lần.[22]

Khoảng giá trị tham chiếu dành riêng cho trẻ em không rõ ràng và tỷ lệ dương tính giả cao. Nói chung, cần xem xét khả năng dương tính giả nếu nồng độ thấp hơn 3-4 lần so với bình thường và cần lặp lại xét nghiệm.

Bệnh nhân có bằng chứng xét nghiệm xác nhận dư thừa catecholamine cần chụp ảnh cắt lớp. Hình ảnh này nên được chụp CT hoặc MRI vùng bụng, với độ nhạy >90% trong việc phát hiện PCC tuyến thượng thận .[5]Trên ảnh cộng hưởng từ T2 (T2 MRI) , PCC rất sáng, được gọi là dấu hiệu bóng đèn. Đối với những bệnh nhân nghi ngờ cao mắc PCC nhưng kết quả xét nghiệm sinh hóa không rõ ràng, và để đánh giá di căn, bệnh đa ổ hoặc lan rộng khu vực, cần chỉ định chụp ảnh chức năng. Điều này bao gồm chụp xạ hình $^{123I-}$ hoặc ^{131I} - metaiodobenzylguanidine (MIBG) và chụp cắt lớp phát xạ positron (PET).[5]Cả PET và ^{123I} - MIBG đều là những xét nghiệm nhạy bén trong việc xác định vị trí khối u, nhưng PET được ưu tiên hơn trong việc phát hiện bệnh di căn.[23]So sánh trực tiếp các loại hình ảnh cắt ngang khác nhau có hoặc không có dược phẩm phóng xạ đã cho thấy sự vượt trội của chụp PET Ga-DOTA(0)-Tyr(3)-octreotate (Ga- DOTATATE) trong việc định vị PCC di căn và các u cận hạch khác.

Các lựa chọn điều trị và kết quả của chúng

Phẫu thuật cắt bỏ là phương pháp điều trị tối ưu cho PCC .[5]Chìa khóa thành công trong quản lý phẫu thuật là việc chuẩn bị và thực hiện phẫu thuật đúng cách để ngăn ngừa các biến chứng do cơn tăng huyết áp cấp tính gây ra.

Khi bác sĩ phẫu thuật tác động vào khối u, catecholamine có thể được giải phóng với số lượng lớn và gây ra cơn tăng huyết áp cấp tính kèm theo rối loạn nhịp tim, thiếu máu cơ tim, phù phổi và đột quỵ.[11]Nhiều phác đồ điều trị trước phẫu thuật đã được mô tả, nhưng nhìn chung, việc quản lý bệnh nhi chủ yếu được suy rộng từ các tài liệu dành cho người lớn.[24]Trong hội chứng PCC , nồng độ catecholamine rất cao. Chúng gây co mạch ngoại vi. Do đó, bệnh nhân bị giảm thể tích máu. Để khắc phục điều này, các thụ thể alpha bị ức chế, làm giãn mạch ngoại vi. Để chống lại sự giảm huyết áp do giảm thể tích máu, việc tăng cường lượng muối và uống nhiều nước giúp tăng thể tích nội mạch.[5]Các lựa chọn để phong bế thụ thể alpha bao gồm phenoxybenzamine, doxazosin, prazosin hoặc terazosin.[6]Các phác đồ điều trị thay thế bao gồm thuốc ức chế tyrosine hydroxylase hoặc thuốc chẹn kênh canxi.[25]Sau khi dùng thuốc chẹn alpha, khi có tình trạng giảm thể tích máu và sức cản mạch máu giảm, nhịp tim nhanh sẽ xuất hiện. Điều này có thể cần đến việc dùng thuốc chẹn beta. Bệnh nhân có thể được nhập viện trước phẫu thuật để tối ưu hóa điều trị và quản lý dịch nếu có lo ngại về việc thực hiện điều này ngoại trú.[26]Việc tối ưu hóa trước phẫu thuật, bao gồm nội tiết và/hoặc thận học và gây mê, đóng vai trò cực kỳ quan trọng đối với sự an toàn trong phẫu thuật. Sau phẫu thuật, bệnh nhân cần được theo dõi

huyết áp và tình trạng hạ đường huyết tái phát, có thể cần đến đơn vị chăm sóc tích cực.

Khi có thể, các kỹ thuật phẫu thuật xâm lấn tối thiểu được ưu tiên sử dụng để cắt bỏ khối u.[27]Tuy nhiên, đối với các khối u lớn, xâm lấn tại chỗ, có thể xem xét phẫu thuật cắt bỏ hở do nguy cơ lan tràn tế bào ung thư. Phương pháp phẫu thuật có thể là qua phúc mạc hoặc sau phúc mạc tùy thuộc vào kinh nghiệm của bác sĩ phẫu thuật.[27,28]Hiện có rất ít tài liệu đánh giá về tính an toàn của phương pháp phẫu thuật nội soi ở bệnh nhi mắc PCC , nhưng một vài báo cáo hiện có dường như cho thấy kết quả khả quan và tỷ lệ biến chứng trong phẫu thuật thấp.[28]

Phẫu thuật bảo tồn vỏ thượng thận (cắt bỏ một phần tuyến thượng thận) được khuyến cáo cho những bệnh nhân mắc bệnh ở cả hai bên hoặc những bệnh nhân có nguy cơ tái phát bệnh cao. Điều này bao gồm cả những bệnh nhân mắc các hội chứng di truyền đã biết. Để bảo tồn chức năng, cần giữ lại khoảng 15% tuyến thượng thận.[29]Tuy nhiên, những bệnh nhân này có nguy cơ tái phát tại chỗ là 10%, vì vậy cần được theo dõi sau phẫu thuật.[30]

Ung thư PCC ác tính được định nghĩa là có sự di căn xa.[31]Tỷ lệ này cao hơn đáng kể ở trẻ em, lên đến 50% trường hợp.[32,33]Các vị trí di căn điển hình là hạch bạch huyết vùng, xương, phổi và gan. Đúng như dự đoán, tỷ lệ sống sót thấp hơn đáng kể ở bệnh PCC ác tính (31% so với 100% ở bệnh lành tính).[32]Mặc dù tỷ lệ di căn cao, phẫu thuật cắt bỏ tổn thương vẫn là phương pháp điều trị chính, chủ yếu là do không có phương pháp điều trị thay thế nào thực sự hiệu quả. Có những phương pháp điều trị để kiểm soát bệnh ác tính nếu không thể phẫu thuật cắt bỏ, nhưng dữ liệu ở trẻ em còn hạn chế. Trong trường hợp này, mặc dù có thể suy luận từ các tài liệu nghiên cứu ở người lớn, nhưng cần phải xem xét sự khác biệt vốn có giữa các khối u ở người lớn và trẻ em cũng như tác động của các phương pháp điều trị độc hại đối với trẻ em.

Việc sử dụng liều cao ^{131}I - MIBG có thể có tác dụng điều trị ở những bệnh nhân có kết quả MIBG dương tính và mắc bệnh ác tính.[34]Hợp chất phóng xạ được hấp thụ bởi chất vận chuyển norepinephrine hoạt động của tế bào PCC , hướng bức xạ trực tiếp đến các tế bào ung thư. Nhìn chung, thể tích khối u vẫn ổn định, với khoảng một nửa số bệnh nhân có phản ứng hormone một phần mà không có sự tiến triển của bệnh. Tuy nhiên, các nghiên cứu còn hạn chế nên chưa rõ liệu đây có phản ánh sự tiến triển tự nhiên của bệnh hay là phản ứng thực sự với liệu pháp điều trị.[34] Liệu pháp ^{131}I - MIBG tiềm ẩn nguy cơ gây ung thư thứ phát ở trẻ em, điều này đã được

ghi nhận rõ ràng sau điều trị u nguyên bào thần kinh, vì vậy cần phải cân nhắc nguy cơ này.[35]

Xạ trị có thể được sử dụng, chủ yếu để giảm nhẹ triệu chứng. Xạ trị chùm tia ngoài đã được sử dụng riêng lẻ hoặc kết hợp với liệu pháp ^{131}I - MIBG . Mục tiêu ở đây thường là duy trì sự ổn định của bệnh hơn là làm bệnh thoái lui hoặc chữa khỏi.[2]

Nhiều phác đồ hóa trị liệu đã được báo cáo. Nhìn chung, chúng bao gồm gemcitabine, docetaxel, vincristine, cyclophosphamide, doxorubicin và dacarbazine. Hiện có một số nghiên cứu đang đánh giá guadecitabine, một chất ức chế DNA methyl transferase, và sunitinib, một chất ức chế tyrosine kinase, nhưng dữ liệu hỗ trợ việc sử dụng chúng còn hạn chế.

Gợi ý theo dõi

Ngoài tư vấn di truyền và xét nghiệm tế bào mầm, việc theo dõi được khuyến cáo sau phẫu thuật 6 tuần, 6 tháng và 1 năm, tiếp theo là sàng lọc sinh hóa hàng năm và chụp chiếu vùng bụng định kỳ. Việc theo dõi bao gồm hỏi về các triệu chứng dư thừa catecholamine, theo dõi huyết áp và xét nghiệm sinh hóa. Việc theo dõi này kéo dài suốt đời, đặc biệt đối với bệnh tái phát hoặc di căn.[6]

Kết luận

U nang ống mật ở trẻ em (PCC) rất hiếm gặp và hầu hết các khuyến nghị đều được suy luận từ dữ liệu về PCC / PG ở người lớn. Trẻ em mắc PCC / PG có khả năng cao mắc đột biến gen di truyền, khác với người lớn, vì vậy cần tư vấn di truyền. Chẩn đoán tập trung vào xét nghiệm sinh hóa và chẩn đoán hình ảnh cắt lớp, tiếp theo là phẫu thuật cắt bỏ. Tối ưu hóa trước phẫu thuật và cắt bỏ hoàn toàn khối u là rất cần thiết.

Điểm chính

- Đo nồng độ metanephrines trong huyết tương và chụp ảnh cắt ngang, có hoặc không kèm PET MIBG hoặc Dotatate.
- Điều trị bằng thuốc chẹn alpha, bù nước và bổ sung NaCl, sau đó dùng thuốc chẹn beta nếu cần thiết trước phẫu thuật.
- Cắt bỏ tổn thương là phương pháp điều trị chính, lý tưởng nhất là bằng các phương pháp xâm lấn tối thiểu.
- Tất cả bệnh nhi mắc PCC nên được giới thiệu đến tư vấn/xét nghiệm di truyền.

U bướu Wilms

Giới thiệu

Đa số các khối u thận được tìm thấy ở trẻ em là u Wilms (WT), nhưng cũng có thể tìm thấy một số chẩn đoán hiếm gặp và quan trọng khác. Chúng được tóm tắt trong Bảng 3 .

Bảng 3 Tỷ lệ mắc các khối u thận ở trẻ em[36]

Mô học	**Tính thường xuyên (%)**
U Wilms (WT) có mô học thuận lợi	75
WT không biệt hóa	5
U bướu nguyên bào trung mô bẩm sinh (CMN)	2
U sarcom tế bào sáng của thận (CCSK)	3
Ung thư tế bào thận (RCC)	4
U bướu dạng cơ vân ở thận (RTK)	4
U nang thận	2
Khác	5

Hiện tồn tại các chiến lược chẩn đoán và điều trị trái ngược nhau giữa hai nhóm hợp tác quốc tế. Nhóm Ung thư Nhi khoa (COG), chịu trách nhiệm về hướng dẫn điều trị, đăng ký khối u và các thử nghiệm lâm sàng đối với khối u thận ở Bắc Mỹ, ủng hộ việc cắt bỏ khối u thận ngay từ đầu, với việc diễn giải bệnh lý ban đầu không thay đổi và giai đoạn bệnh để định hướng điều trị tiếp theo. Ngược lại, Hiệp hội Ung thư Nhi khoa Quốc tế (SIOP), tương đương với COG ở châu Âu , lại ủng hộ việc sử dụng hóa trị tân bổ trợ kết hợp vincristine và actinomycin (VA) cho tất cả bệnh nhân từ 6 tháng tuổi trở lên có khối u thận đặc, tiếp theo là phẫu thuật và đánh giá mô học để định

hướng điều trị tiếp theo.[37]Bất kể phương pháp nào, tỷ lệ sống sót dường như tương tự nhau, nhưng cả hai phương pháp đều có những điểm khác biệt, ưu điểm và nhược điểm riêng. Chương này sẽ tập trung vào hướng dẫn của COG vì các tác giả hành nghề tại Bắc Mỹ. Việc thiết lập chăm sóc đa chuyên khoa sớm với các bác sĩ ung bướu quen thuộc với các quy trình hiện hành tại địa phương là rất cần thiết.

Nhìn chung, điều quan trọng là phải xem xét nhiều chẩn đoán phân biệt khác nhau đối với trẻ em mắc khối u thận, vì các quyết định phẫu thuật có thể làm thay đổi giai đoạn bệnh, quyết định điều trị và kết quả. Hầu hết các khối u thận ở trẻ em được điều trị bằng phẫu thuật ban đầu, thường là cắt bỏ thận toàn bộ và sinh thiết hạch bạch huyết . Sau đó, khi đã xác định được bệnh lý, các quyết định chi tiết hơn về điều trị bổ trợ sẽ được đưa ra. Một ngoại lệ quan trọng là đối với các khối u thận hai bên, bệnh nhân chỉ có một thận, tiền sử mắc hội chứng di truyền Wilms , bệnh tiến triển/xâm lấn tại chỗ, hoặc huyết khối u tĩnh mạch chủ dưới. Những trường hợp này được cho là Wilms và được điều trị bằng hóa trị liệu ban đầu, sau đó là cố gắng cắt bỏ một phần thận để bảo tồn càng nhiều mô thận càng tốt.

Phôi học

U Wilms (WT) phát triển từ sự phát triển không kiểm soát của mô thận nguyên thủy và thể hiện mô hình ba pha gồm các thành phần mô đệm, mô nguyên bào và mô biểu mô. Về mặt mô học, nó được mô tả chi tiết hơn là thuận lợi hoặc không thuận lợi (dị sản), và điều này định hướng phương pháp điều trị và tiên lượng.

Dịch tễ học

Mỗi năm tại Mỹ có khoảng 500 trường hợp mắc bệnh WT .[36]Bệnh nhân mắc u Wilms thường từ 3 đến 5 tuổi và hầu hết các trường hợp được chẩn đoán trước 10 tuổi. Trẻ em người Mỹ gốc Phi dường như có nguy cơ mắc u Wilms cao hơn, còn bệnh nhân gốc Á có nguy cơ mắc u Wilms thấp nhất .

Cơ chế bệnh sinh

Mặc dù có một số hội chứng được mô tả rõ ràng liên quan đến việc tăng nguy cơ phát triển u Wilms (WT) , nhưng điều này chỉ được thấy ở một số ít bệnh nhân mắc WT . Gen *WT1* đóng vai trò quan trọng trong sự phát triển của WT . Gen này nằm trên nhánh ngắn của nhiễm sắc thể 11 (11p13). *WT1* là một gen ức chế khối u mã hóa cho một yếu tố phiên mã liên quan đến sự phát triển hệ tiết niệu sinh dục trong phôi thai. Đột biến đồng

hợp tử của *WT1* , hoặc các vùng mã hóa lân cận, rất thường dẫn đến việc bệnh nhân phát triển WT .

Nhiều hội chứng di truyền có thể khiến trẻ em có nguy cơ mắc bệnh WT , như được liệt kê trong Bảng 1 .[37]Bệnh nhân mắc hội chứng tiền ung thư và u hai bên thường được phát hiện bệnh ở độ tuổi sớm hơn so với những người không mắc các hội chứng này. Các quy trình sàng lọc thường được sử dụng cho những bệnh nhân này nhằm mục đích chẩn đoán u ở giai đoạn sớm hơn, nhưng liệu điều này có ảnh hưởng đến kết quả điều trị tổng thể hay không vẫn chưa rõ ràng. Nhìn chung, các quy trình sàng lọc bao gồm siêu âm bụng 3-6 tháng một lần cho đến khi trẻ được 7-10 tuổi.[37]

Bảng 4 Hội chứng tiền đề WT[37]

Hội chứng	Di truyền học	Các tính năng liên quan	Nguy cơ mắc WT (%)
WAGR	11p13, WT1, PAX13	WT , chứng thiếu mống mắt, dị tật bộ phận sinh dục, chậm phát triển trí tuệ	98
Denys Drash	WT1	WT , Dị tật bộ phận sinh dục, Suy thận/bệnh thận (xơ hóa gian mạch)	74
Beckwith-Weideman	11p15.5 , WT2	Tăng trưởng quá mức trước và sau sinh, Phì đại một bên cơ thể (tăng trưởng không đối xứng), Lưỡi to, Dị tật thành bụng trước (thoát vị rốn), Nếp gấp/lõm tai	7
Hội chứng Frasier	WT1	WT , Bệnh thận (FSGS), Dị tật sinh dục, U nguyên bào sinh dục/ GCNIS	6

Đánh giá và chẩn đoán

Bệnh nhân mắc bất kỳ khối u thận nào thường có biểu hiện là khối u sờ thấy được ở bụng. Tiểu máu, tăng huyết áp, đau bụng cũng có thể xuất hiện.

Điều quan trọng là phải hỏi cụ thể về tình trạng tiểu máu, vì nếu có, bác sĩ phẫu thuật có thể xem xét nội soi bàng quang và chụp niệu quản ngược dòng ngay từ đầu ca phẫu thuật để loại trừ sự lan rộng của khối u vào niệu quản, điều này thường gặp ở 2-5% bệnh nhân.[37]Điều này có thể ảnh hưởng đến mức độ cắt bỏ niệu quản để tránh tràn dịch khối u trong quá trình phẫu thuật.

Các xét nghiệm trong phòng thí nghiệm nên bao gồm xét nghiệm công thức máu toàn phần, xét nghiệm sinh hóa toàn diện và xét nghiệm nước tiểu. Các xét nghiệm đông máu rất quan trọng vì bệnh von Willebrand mắc phải được phát hiện ở 4–8% bệnh nhân mắc bệnh WT .[37]

Phương pháp chẩn đoán hình ảnh ban đầu được lựa chọn cho bệnh nhân nghi ngờ có khối u trong ổ bụng là siêu âm ổ bụng, sau đó sẽ được sử dụng để định hướng các phương pháp chẩn đoán hình ảnh cắt ngang khác.[37]Khi phát hiện khối u thận đặc, cần chụp CT ngực, bụng và khung chậu có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch để xác định giai đoạn bệnh. Đối với bệnh nhân có khối u thận hai bên, hoặc bệnh nhân có chống chỉ định khác đối với chụp CT , chụp MRI bụng và khung chậu có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch là phù hợp. Điều quan trọng là đối với những bệnh nhân này, vẫn cần chụp CT ngực để hoàn tất việc xác định giai đoạn bệnh.[37]Trên hình ảnh chẩn đoán trước phẫu thuật, điều quan trọng là phải tìm kiếm các dấu hiệu vỡ trước phẫu thuật, hạch bạch huyết phì đại , huyết khối u trong tĩnh mạch thận hoặc tĩnh mạch chủ dưới, và bất kỳ khối u thận nào ở thận đối bên. Việc ghi nhận các phát hiện ở thận đối bên là rất quan trọng vì điều này sẽ thay đổi hoàn toàn phương pháp điều trị, chuyển sang hóa trị trước rồi mới phẫu thuật. Sự hiện diện của huyết khối u tĩnh mạch sẽ ảnh hưởng đến kế hoạch phẫu thuật, và nếu huyết khối này lan rộng vào tĩnh mạch chủ dưới và đặc biệt là gần các tĩnh mạch gan, nên xem xét hóa trị trước phẫu thuật để tránh phải bắc cầu tim. Mặc dù các phát hiện hình ảnh nghi ngờ vỡ trước phẫu thuật có độ nhạy thấp (CT 76% và MRI 53%) và không được sử dụng để phân giai đoạn cuối cùng, nhưng chúng có thể cung cấp hướng dẫn về những gì bác sĩ phẫu thuật có thể gặp phải trong phòng mổ.[38]Việc đánh giá sự ảnh hưởng đến các cơ quan khác cũng rất quan trọng, nhưng cần lưu ý rằng u Wilms hiếm khi xâm lấn các cấu trúc xung quanh mà thường làm dịch chuyển chúng.

Các lựa chọn điều trị và kết quả của chúng

Việc phân giai đoạn lâm sàng và các quyết định trước phẫu thuật có tác động đáng kể đến chiến lược điều trị, như được trình bày trong Bảng 5 .

Theo phác đồ phẫu thuật của COG , tiêu chuẩn điều trị ban đầu cho u Wilms một bên, không kèm hội chứng là phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để mở kèm lấy mẫu hạch bạch huyết vùng . Đáng chú ý, sinh thiết khối u thận trước phẫu thuật được coi là sự lan tràn tế bào ung thư và dẫn đến việc phân giai đoạn lâm sàng lên giai đoạn III. Sinh thiết hiếm khi được sử dụng trong các phác đồ của COG do việc tăng cường hóa trị và xạ trị khi phân giai đoạn, cả hai đều có tác dụng phụ đáng kể. Hóa trị tân bổ trợ có thể được xem xét đối với các khối u tiến triển tại chỗ, không thể cắt bỏ, và luôn luôn với các khối u hai bên. Những bệnh nhân có huyết khối u tĩnh mạch vào tĩnh mạch chủ dưới tại hoặc trên chỗ hợp lưu tĩnh mạch gan hoặc những bệnh nhân có di căn gan hoặc phổi nghiêm trọng làm ảnh hưởng đến chức năng bình thường, dựa trên đánh giá của bác sĩ phẫu thuật và/hoặc bác sĩ gây mê, cũng có thể được hưởng lợi từ hóa trị tân bổ trợ.

Tại các quốc gia áp dụng phác đồ SIOP UMBRELLA, hóa trị tân bổ trợ bằng hai loại thuốc Vincristine và Actinomycin-D cho bệnh nhân trên 6 tháng tuổi mắc khối u khu trú là phương pháp điều trị chuẩn. Mục tiêu của hóa trị tân bổ trợ là làm giảm giai đoạn khối u cũng như hỗ trợ phẫu thuật cắt bỏ dễ dàng hơn. Bệnh nhân mắc bệnh di căn sẽ được điều trị thêm bằng hóa trị tân bổ trợ Doxorubicin. Phẫu thuật cắt bỏ thận được lên kế hoạch thực hiện từ tuần thứ 5 đến tuần thứ 8 tùy thuộc vào giai đoạn khối u, và hóa trị bổ trợ dựa trên giai đoạn khối u cuối cùng và mô học.

Phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để, nếu có thể thì bảo tồn tuyến thượng thận, nên được thực hiện thông qua đường mổ mở xuyên phúc mạc. Điều quan trọng là phải sờ nắn bề mặt gan và phúc mạc, sinh thiết bất kỳ khối u nào sờ thấy được. Kiểm tra dịch phúc mạc và nếu có máu, hãy cân nhắc chẩn đoán vỡ phúc mạc trước phẫu thuật thay vì gửi đến khoa giải phẫu bệnh để xét nghiệm tế bào học nhằm xác định bất kỳ tế bào ác tính nào. Ghi chép cẩn thận bất kỳ sự xâm lấn nào của các cấu trúc xung quanh và sờ nắn tĩnh mạch thận và tĩnh mạch chủ dưới để xác định bất kỳ huyết khối u tĩnh mạch nào. Việc thăm dò thận đối bên thường quy là không cần thiết với việc sử dụng hình ảnh cắt lớp trước phẫu thuật hiện đại. Mặc dù lấy mẫu hạch bạch huyết là bắt buộc trong các quy trình phẫu thuật của COG , nhưng việc lấy mẫu không đầy đủ hoặc bỏ sót việc lấy mẫu hạch bạch huyết là vi phạm quy trình phổ biến nhất. Nói chung, cần phải kiểm tra ít nhất 6-10 hạch bạch huyết để đạt được tỷ lệ âm tính giả chấp nhận được.[39]Ngoài ra, tình trạng hạch bạch huyết dương tính là một trong những tiêu chí phổ biến nhất để chẩn đoán bệnh giai đoạn III và đã được chứng minh là một yếu tố dự báo độc lập về khả năng sống sót khi so sánh với các biến số khác của bệnh giai đoạn III.[40]

Các trường hợp điều trị đặc biệt

Nhìn chung, phẫu thuật bảo tồn thận (NSS , cắt bỏ một phần thận) chỉ dành cho bệnh nhân có thận đơn độc, u hai bên (giai đoạn V) hoặc u hội chứng và thường được thực hiện sau hóa trị tân bổ trợ nhằm cải thiện tính khả thi của NSS . Điều quan trọng cần lưu ý là, sinh thiết trước hóa trị khi chẩn đoán u Wilms (WT) là khả năng cao nhất (ví dụ: ở độ tuổi 1-7), KHÔNG được khuyến cáo, vì điều này cũng sẽ dẫn đến việc tăng cường điều trị bổ trợ. Nếu không có ít nhất đáp ứng một phần về kích thước khối u (đáp ứng một phần là giảm tổng kích thước khối u ≥30%) sau 6 tuần điều trị tân bổ trợ, hãy xem xét sinh thiết thận mở để xác định tình trạng dị sản hoặc mô học khác có thể thay đổi phương pháp điều trị. Lấy mẫu hạch bạch huyết ở cả hai bên cũng rất quan trọng trong NSS để điều trị u hai bên.

Một nhóm bệnh nhân quan trọng khác đủ điều kiện để điều chỉnh phương pháp điều trị bao gồm trẻ em được phân loại là mắc u Wilms nguy cơ rất thấp (VLRWT). Để đáp ứng tiêu chí VLRWT , bệnh nhân phải dưới 2 tuổi tại thời điểm chẩn đoán và mắc u Wilms giai đoạn I có mô học thuận lợi , cân nặng dưới 550g. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng những bệnh nhân này có tỷ lệ sống sót không tái phát và tỷ lệ sống sót tổng thể tương đương (90% và 100% sau 4 năm) chỉ với phẫu thuật cắt bỏ thận, do đó tránh được một số tác dụng phụ lâu dài tiềm ẩn của hóa trị và xạ trị. Các nghiên cứu COG trong tương lai có thể sẽ mở rộng các tiêu chí cho phẫu thuật đơn thuần, nhưng các phác đồ này vẫn chưa được phát triển đầy đủ.

Việc phân giai đoạn bệnh được hoàn tất dựa trên nhiều yếu tố, được mô tả bởi cả bác sĩ giải phẫu bệnh và bác sĩ phẫu thuật tại thời điểm phẫu thuật. Kết quả khám của bác sĩ phẫu thuật được ưu tiên hơn kết quả chẩn đoán hình ảnh do độ nhạy kém của hình ảnh cắt ngang trong việc ước tính các yếu tố như tràn dịch, hạch bạch huyết phì đại, xâm lấn mô xung quanh, v.v. Cũng như sinh thiết khối u thận trước phẫu thuật, di căn khối u trong ổ bụng hoặc vỡ/tràn dịch trước phẫu thuật/trong phẫu thuật dẫn đến bệnh ở giai đoạn III lâm sàng, tất cả đều liên quan độc lập đến tiên lượng sống kém.[37]

Yếu tố quan trọng nhất ảnh hưởng đến tiên lượng và điều trị là chứng loạn sản, hay mô học không thuận lợi.[37]Ngoài ra, mất tính dị hợp tử (LOH) ở cả hai nhiễm sắc thể 1p và 16q có liên quan đến tăng nguy cơ tái phát và tử vong do ung thư.[37]và dẫn đến việc tăng cường hóa trị bổ trợ. Sự tăng số lượng nhiễm sắc thể 1q cũng được chứng minh là yếu tố dự báo tiên lượng sống sót không tái phát và tổng thể kém hơn, và là một biến đổi phổ biến hơn so với các bất thường mất dị hợp tử (LOH) kết hợp ở 1p và 16q (tăng 1q

chiếm 28% so với mất dị hợp tử kết hợp chiếm 11%). Hiện tại, không có phác đồ điều trị hoặc phân giai đoạn nào dựa trên sự tăng số lượng nhiễm sắc thể 1q, nhưng mục tiêu gen này có thể được đưa vào các thuật toán điều trị và phác đồ nghiên cứu trong tương lai.

Bảng 5: Phương pháp điều trị và kết quả lâm sàng theo giai đoạn u Wilms.[37] VA = vincristine + actinomycin, VAD = vincristine + actinomycin + doxorubicin, XRT = xạ trị ngoài, FH = mô học thuận lợi, UH = mô học không thuận lợi, ° - Chỉ là thuốc hóa trị, không phải phác đồ. Điều trị thường được tăng cường đối với trường hợp LOH kết hợp và không được phản ánh trong bảng này, * = với UH , sử dụng doxorubicin và XRT sớm hơn ở giai đoạn thấp hơn và hóa trị 5 thuốc nếu UH lan tỏa, ** = chỉ định hóa trị trước phẫu thuật đối với khối u nguyên phát không thể cắt bỏ/bệnh lý ổ bụng, *** - việc sử dụng chính xác XRT vùng bụng và ngực được quyết định bởi một số yếu tố lâm sàng và là duy nhất cho từng trường hợp lâm sàng của bệnh nhân.

Sân khấu	Tỷ lệ mắc bệnh (%)	Tiêu chuẩn	Liệu pháp (FH)*°	Tỷ lệ sống sót sau 4 năm (% UH –% FH)
TÔI	40–45%	Khu trú tại thận, rìa khối u âm tính, không có di căn hạch.	Cắt bỏ thận triệt để kèm lấy mẫu hạch bạch huyết ** + VA	83–99%
II	20%	Di căn ra ngoài thận, rìa âm tính, không có di căn hạch.	Cắt bỏ thận triệt để kèm lấy mẫu hạch bạch huyết ** + VA	81–98%
III	20–25%	Cấy ghép phúc mạc, bờ cắt dương tính, sinh thiết trước phẫu thuật, hóa trị trước phẫu thuật, vỡ khối u	Cắt bỏ thận triệt để kèm lấy mẫu hạch bạch huyết ** + VAD + xạ trị vùng bụng	72–94%

Sân khấu	Tỷ lệ mắc bệnh (%)	Tiêu chuẩn	Liệu pháp (FH)*˚	Tỷ lệ sống sót sau 4 năm (% UH –% FH)
		trong phẫu thuật, di căn hạch		
IV	10%	Bệnh di căn	Cắt bỏ thận triệt để kèm lấy mẫu hạch bạch huyết ** + đa thuốc + xạ trị vùng bụng và ngực***	38–86%
V	5%	Khối u hai bên	Phẫu thuật bảo tồn thận kết hợp đặt van động mạch chủ (VAD) và lấy mẫu hạch bạch huyết.	55–87%

Biến chứng

Kết quả điều trị u Wilms (WT) đã cải thiện đáng kể so với những năm 1900, chủ yếu nhờ sự tiến bộ trong kỹ thuật gây mê và tối ưu hóa phác đồ hóa xạ trị. Do kết quả điều trị xuất sắc, nghiên cứu của COG hiện tập trung vào việc giảm thiểu các biến chứng lâu dài do điều trị. Các biến chứng quan trọng thường gặp ở bệnh nhân điều trị bằng WT là bệnh thận mãn tính (CKD) , ung thư thứ phát do cả hóa trị và xạ trị, độc tính tim mạch do doxorubicin và vô sinh do tiếp xúc với hóa xạ trị.[37]

Gợi ý theo dõi

Có nhiều khuyến nghị theo dõi bằng hình ảnh sau điều trị u Wilms (WT) , hầu hết các phác đồ đều nhấn mạnh sự cần thiết phải theo dõi chặt chẽ hơn trong 2 năm đầu sau điều trị. Các lựa chọn hình ảnh theo dõi bao gồm siêu âm bụng và chụp X-quang ngực định kỳ 3-6 tháng một lần trong 3-4 năm đầu, sau đó là chụp ảnh hàng năm. Ngoài ra, hình ảnh cắt lớp bằng CT hoặc MRI cũng có thể được sử dụng trong các phác đồ theo dõi,

đặc biệt là ở những bệnh nhân có nguy cơ cao hoặc những người có kết quả không xác định trên siêu âm hoặc X-quang.

Ngoài các lần khám định kỳ sau phẫu thuật để đánh giá các biến chứng phẫu thuật ngắn hạn và dài hạn hoặc tái phát bệnh, COG cũng đã công bố các hướng dẫn theo dõi dài hạn bao gồm các khuyến nghị theo dõi cụ thể về điều trị và cơ quan nhằm xác định những bệnh nhân có nguy cơ cao gặp các biến chứng dài hạn, từ rối loạn chức năng các cơ quan không phải mục tiêu đến các vấn đề sức khỏe tâm thần và vô sinh.

Điểm chính

- Việc đánh giá một khối u nghi ngờ trong ổ bụng luôn phải bắt đầu bằng siêu âm.
- Phẫu thuật mở là phương pháp điều trị tiêu chuẩn để loại bỏ khối u thận ở trẻ em.
- Nên tránh sinh thiết trừ khi thực sự cần thiết và kết quả sau đó có thể sẽ thay đổi cách điều trị.
- Luôn nhớ thực hiện lấy mẫu hạch bạch huyết (LN) trong quá trình phẫu thuật.

Video được đề xuất

- https://www.youtube.com/watch?v=KsRJQv4I9L4

U bướu thận không phải u Wilms ở trẻ em

Giới thiệu

Ung thư biểu mô tế bào thận (RCC) ở trẻ em, thanh thiếu niên và người trẻ tuổi là một phân loại mô học quan trọng của bệnh ác tính thận với một số điểm khác biệt độc đáo trong điều trị so với bệnh lý u Wilms (WT) phổ biến hơn . RCC có hình ảnh tương tự như WT trên phim CT hoặc MRI tiêu chuẩn và cần được xem xét trong quá trình đánh giá nghi ngờ mắc bệnh ác tính thận, đặc biệt là ở trẻ em và thanh thiếu niên. Không giống như ở người lớn, RCC ở trẻ em có xu hướng diễn tiến lâm sàng hung hăng hơn, phần lớn là do sự khác biệt về sinh học phân tử của các khối u này.

Phôi học

Nhiều đột biến gen có liên quan đến hội chứng tiền đề cho các phân nhóm RCC (Bảng 6).

Bảng 6: Các hội chứng di truyền liên quan đến RCC .

Hội chứng di truyền	Gen	Bài thuyết trình
Von Hippel Lindau	*VHL* (3p)	Ung thư biểu mô tế bào thận dạng tế bào sáng , u mạch máu võng mạc và hệ thần kinh trung ương , u tuyến thượng thận, u nang/khối u tuyến tụy, u nang tuyến mào tinh hoàn.
Xơ cứng củ	*TSC1* hoặc *TSC2*	Bệnh bạch cầu cấp dòng tủy (AML) , ung thư biểu mô tế bào thận dạng tế bào sáng (clear cell RCC) , co giật, chậm phát triển trí tuệ, u xơ mạch máu vùng mặt, u lành tính (hamartoma).
RCC dạng nhú di truyền	*MET*	RCC dạng nhú độ thấp loại 1
Birt-Hogg-Dubé	*FLCN*	RCC tế bào ưa sắc , u xơ nang lông, u nang phổi và bọng nước.
Bệnh u cơ trơn di truyền và ung thư biểu mô tế bào thận (RCC)	*FH*	Ung thư biểu mô tế bào thận dạng nhú độ 2 cao , u xơ tử cung ở độ tuổi trẻ, u cơ trơn da.
Succinate Dehydrogenase RCC	*SDH*	Các loại RCC khác nhau , u cận hạch, u tuyến thượng thận.
Bệnh hemoglobin hình liềm	*Hemoglobin-Beta* (11p)	Ung thư tủy thận

Dịch tễ học

Ung thư biểu mô tế bào thận (RCC) là loại u thận phổ biến thứ hai ở trẻ em, chiếm khoảng 4% các trường hợp. Độ tuổi trung bình khi phát hiện bệnh là

12,9 năm, và sau 12 tuổi, đây là bệnh lý phổ biến nhất.[37,41]Không có sự thiên vị đáng kể nào về giới tính hoặc chủng tộc được ghi nhận.

Cơ chế bệnh sinh

Không giống như các khối u ở người lớn, nơi ung thư biểu mô tế bào thận dạng tế bào sáng (clear cell RCC) là loại phổ biến nhất (75–88%), loại mô học phổ biến nhất ở trẻ em và thanh thiếu niên là ung thư biểu mô tế bào thận do chuyển vị nhiễm sắc thể (tRCC, 50%). Các khối u này có đột biến hoạt hóa gen *TFE3* trên nhiễm sắc thể Xp11.2. Điều này gây ra hoạt động tyrosine kinase liên tục và kích hoạt con đường mTOR ở hạ lưu, dẫn đến sự tăng sinh tế bào. Đây là con đường phổ biến dẫn đến sự phát triển của ung thư biểu mô tế bào thận . Mặc dù các khối u này thường nhỏ hơn so với các khối u loại hoang dại (WT) , chúng lại rất hung hăng và liên quan đến bệnh tiến triển tại chỗ hoặc di căn ở 63% trẻ em.[37]

Loại khối u này độc đáo ở chỗ những bệnh nhân đã được điều trị bằng thuốc hóa trị trong quá trình điều trị các bệnh ác tính khác có nguy cơ cao hơn mắc RCC TFE+ sau này . Có một số báo cáo trường hợp mô tả chi tiết sự phát triển của RCC chuyển vị sau khi điều trị u nguyên bào thần kinh, cùng với các bệnh khác.

Đánh giá và chẩn đoán

Trong khi hầu hết các khối u ở người lớn được phát hiện tình cờ, RCC ở trẻ em thường biểu hiện bằng các triệu chứng, cụ thể là khối u sờ thấy được hoặc tiểu ra máu nhiều. Các xét nghiệm cận lâm sàng tương tự như đối với WT (công thức máu toàn phần, xét nghiệm sinh hóa toàn diện và phân tích nước tiểu). Giống như đối với WT , siêu âm bụng nên là phương pháp chẩn đoán hình ảnh đầu tiên, tiếp theo là chẩn đoán giai đoạn đầy đủ bằng chụp CT ngực và chụp CT hoặc MRI có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch vùng bụng và khung chậu. Hệ thống phân giai đoạn và phân độ tương tự như hệ thống được sử dụng cho RCC ở người lớn (Bảng 7).

Trong khi phẫu thuật bảo tồn thận (NSS) và các phương pháp xâm lấn tối thiểu được coi là tiêu chuẩn điều trị cho ung thư biểu mô tế bào thận (RCC) ở người lớn, vai trò của chúng trong điều trị RCC ở trẻ em lại chưa rõ ràng. Lý do có thể là do nhiều yếu tố. Bệnh này hiếm gặp và bệnh lý không được biết trước khi phẫu thuật. Các phác đồ phẫu thuật của WT COG nhấn mạnh phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để mở để điều trị ban đầu đối với trường hợp nghi ngờ ung thư thận, điều này hạn chế việc sử dụng rộng rãi phẫu thuật nội soi và NSS nói chung cho RCC ở trẻ em , mặc dù các bác sĩ tiết niệu đã quen thuộc với kỹ thuật này.

Bảng 7 Phân loại TNM theo Ủy ban Liên hợp Ung thư Hoa Kỳ (AJCC) cho ung thư biểu mô tế bào thận (Ấn bản thứ 7)

Sân khấu	Định nghĩa
T1a	Khối u khu trú ở thận, <4 cm
T1b	Khối u khu trú tại thận, kích thước ≥4 cm nhưng <7 cm.
T2a	Khối u khu trú tại thận, kích thước ≥7 cm nhưng <10 cm.
T2b	Khối u khu trú tại thận, ≥10 cm
T3a	Khối u lan rộng vào tĩnh mạch thận hoặc các nhánh phân đoạn của nó, hoặc khối u xâm lấn mô mỡ quanh thận và/hoặc xoang thận nhưng không vượt quá màng Gerota.
T3b	Lan rộng đến tĩnh mạch chủ dưới cơ hoành
T3c	Lan rộng đến tĩnh mạch chủ dưới trên cơ hoành hoặc xâm lấn thành tĩnh mạch chủ dưới
T4	Tổn thương tuyến thượng thận cùng bên hoặc xâm lấn vượt quá màng Gerota.
Giai đoạn nút	
KHÔNG	Không có sự xâm nhiễm hạch bạch huyết
N1	Di căn hạch bạch huyết vùng
Giai đoạn di căn	
M0	Không có di căn xa

Sân khấu	Định nghĩa
M1	Di căn xa
Phân nhóm giai đoạn	
Giai đoạn I	T1 N0 M0
Giai đoạn II	T2 N0 M0
Giai đoạn III	T3 hoặc N1 với M0
Giai đoạn IV	T4 hoặc M1

Các lựa chọn điều trị và kết quả

Như đã đề cập trước đó, phẫu thuật là phương pháp điều trị chính. Điều quan trọng là phải có cuộc thảo luận đa ngành giữa bác sĩ phẫu thuật và bác sĩ ung bướu để đảm bảo rằng mọi quyết định phẫu thuật có thể được đưa ra (phẫu thuật bảo tồn thận (NSS) so với cắt bỏ thận toàn bộ (RN), nội soi so với mổ mở) hoặc cần thiết do bệnh lý phát sinh từ phẫu thuật (ví dụ: rìa dương tính) đều được xem xét trước khi phẫu thuật. Hậu quả về sau của các quyết định luôn phải được xem xét ngay từ đầu, vì điều này có thể thay đổi phương pháp điều trị tiếp theo, điều kiện tham gia nghiên cứu hoặc kết quả điều trị.

Điều trị phẫu thuật xoay quanh việc cắt bỏ thận toàn bộ so với bảo tồn thận (NSS) , và việc xem xét nội soi ổ bụng cần được thực hiện cẩn thận và thận trọng. Lấy mẫu hạch bạch huyết (LN) là điều bắt buộc đối với ung thư biểu mô tế bào thận do chuyển đoạn nhiễm sắc thể ở trẻ em, và không giống như ung thư biểu mô tế bào thận ở người lớn , nơi hạch bạch huyết hiếm khi bị ảnh hưởng nếu không có nghi ngờ lâm sàng trước phẫu thuật, hình ảnh chẩn đoán giai đoạn trước phẫu thuật có độ nhạy thấp (57%) trong việc xác định

tỷ lệ cao (48%) hạch bạch huyết bị ảnh hưởng đối với các khối u cT1. Mở rộng phạm vi không chỉ ở trẻ em, việc lấy mẫu hạch bạch huyết nên được khuyến khích mạnh mẽ, vì cả lý do chẩn đoán và điều trị, ở những bệnh nhân dưới 40 tuổi có khối u thận nghi ngờ.[37]Dữ liệu COG gần đây hơn từ AREN0321 cho thấy rằng việc phẫu thuật cắt bỏ hoàn toàn khối u, bao gồm tất cả các vị trí di căn, và do đó có thể bao gồm cả các hạch bạch huyết bị ảnh hưởng , mang lại lợi thế sống còn đáng kể, nhấn mạnh tầm quan trọng của việc lập kế hoạch phẫu thuật cẩn thận và tuân thủ các phác đồ hiện hành.

Tỷ lệ sống sót chung sau 5 năm là 71–100% đối với bệnh nhân mắc bệnh pT1–3, 55% đối với bệnh nhân có di căn hạch bạch huyết và chỉ 8% đối với bệnh nhân mắc bệnh di căn xa. Xu hướng tỷ lệ sống sót chung thấp hơn ở trẻ em cùng giai đoạn bệnh so với bệnh nhân người lớn mắc ung thư biểu mô tế bào thận (RCC) , điều này có liên quan trực tiếp đến tỷ lệ mắc RCC do chuyển vị nhiễm sắc thể cao hơn ở nhóm bệnh nhân trẻ tuổi. Liệu pháp hỗ trợ truyền thống cho người lớn, chẳng hạn như thuốc ức chế tyrosine kinase và thuốc ức chế mục tiêu rapamycin ở động vật có vú, có thể được sử dụng trong trường hợp bệnh tiến triển hoặc bệnh lý bất lợi, nhưng dữ liệu ở trẻ em còn hạn chế. Các trường hợp sống sót được báo cáo duy nhất trong RCC do chuyển vị nhiễm sắc thể di căn rộng rãi liên quan đến phẫu thuật cắt bỏ hoàn toàn (khối u nguyên phát, hạch bạch huyết vùng và tổn thương di căn). AREN 1721, một nghiên cứu hiện tại của COG , hiện đang xem xét lợi ích của liệu pháp miễn dịch và thuốc ức chế tyrosine kinase trong RCC do chuyển vị nhiễm sắc thể giai đoạn tiến triển , hy vọng sẽ bổ sung thêm một lựa chọn điều trị khác cho bệnh nhân mắc bệnh lan rộng hơn.

Biến chứng

Các biến chứng khi điều trị ung thư biểu mô tế bào thận (RCC) tương tự như đối với u Wilms (WT) , cụ thể là bệnh thận mạn tính (CKD) và các biến chứng phẫu thuật như tắc ruột, chảy máu, tổn thương các cơ quan lân cận, rò rỉ nước tiểu, v.v. Vì hóa trị và xạ trị hiếm khi được sử dụng cho loại u này, nên không có tác dụng phụ liên quan từ các phương pháp điều trị này.

Kết luận

Ung thư biểu mô tế bào thận ở trẻ em (RCC) , mặc dù không phổ biến như u Wilms (WT) , là một bệnh lý rất quan trọng mà mọi bác sĩ phẫu thuật nhi khoa và bác sĩ tiết niệu cần phải biết khi điều trị cho bệnh nhân nhi, thanh thiếu niên và người trẻ tuổi mắc u thận. Vì những khối u này thường khó

phân biệt với các biến thể mô học khác của ung thư thận, nên RCC cần được xem xét trong chẩn đoán phân biệt, đặc biệt khi điều trị cho trẻ em trên 12 tuổi. Vì phẫu thuật là phương pháp điều trị chính, việc tuân thủ cẩn thận các phác đồ phẫu thuật và chỉ sử dụng các phương pháp bảo tồn thận (NSS) sau khi thảo luận kỹ lưỡng với các chuyên gia đa ngành là vô cùng quan trọng.

Điểm chính

- Bắt đầu quá trình chẩn đoán bằng siêu âm ổ bụng , chụp CT ngực, bụng, khung chậu một thì động mạch có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch; chụp MRI vùng bụng và khung chậu có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch là một lựa chọn thay thế chấp nhận được cho chụp hình ảnh vùng bụng và khung chậu.
- Phương pháp điều trị ban đầu là phẫu thuật.
- Thảo luận đa ngành về phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để so với bảo tồn thận và phẫu thuật mở so với phẫu thuật nội soi là rất quan trọng với nhóm điều trị ung thư.
- Luôn lấy mẫu hạch bạch huyết vùng , bất kể hình ảnh chụp chiếu trước phẫu thuật như thế nào, vì phương pháp này có độ nhạy thấp.
- Các khối u nhỏ thường liên quan đến hạch bạch huyết , bất kể hình ảnh chụp chiếu trước phẫu thuật như thế nào.

Bảng bổ sung Các khối u thận hiếm gặp khác ở trẻ em

Khối u	Đặc trưng
U sarcom tế bào sáng của thận (CCSK)	Độ tuổi khởi phát: 1-4 tuổi
	Tỷ lệ nam/nữ = 2:1
	Liên quan đến di căn xương và não.
	Không có hội chứng di truyền hoặc trường hợp CCSK hai bên nào được biết đến .
	Phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để kèm lấy

Khối u	Đặc trưng
	mẫu hạch bạch huyết
	Xạ trị và hóa trị bổ trợ (vincristine, doxorubicin, cyclophosphamide và etoposide; Seibel 2006)
	Tỷ lệ sống sót sau 5 năm là 80-90%.
U bướu dạng cơ vân ở thận (RTK)	80% <2 tuổi
	Đột biến dòng mầm trong INI-1 trên nhiễm sắc thể 22
	Liên quan đến di căn não → Chụp MRI não trong quá trình chẩn đoán; tổn thương hệ thần kinh trung ương hầu như luôn gây tử vong.
	Phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để kèm lấy mẫu hạch bạch huyết
	Hóa trị và kháng xạ (Denes 2013)
	Tỷ lệ sống sót thấp nhất trong tất cả các khối u thận ở trẻ em - 20% tỷ lệ sống sót sau 5 năm.
U bướu nguyên bào trung mô bẩm sinh (CMN)	U bướu thận phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh dưới 6 tháng tuổi
	Có thể thấy hình ảnh siêu âm trước sinh ở trường hợp đa ối và sinh non.

Khối u	Đặc trưng
	Chụp CT ngực, bụng và khung chậu để xác định giai đoạn bệnh.
	Phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để kèm sinh thiết hạch bạch huyết có tác dụng chẩn đoán và điều trị.
	Tiên lượng rất tốt, đặc biệt là nếu phẫu thuật trong vòng 6 tháng đầu đời.
	Di căn và tái phát hiếm khi xảy ra, cần theo dõi bằng siêu âm trong 2 năm.
Ung thư tủy thận (RMC)	Thường gặp ở những người mang gen bệnh hồng cầu hình liềm hoặc mắc bệnh này; tỷ lệ người Mỹ gốc Phi chiếm ưu thế cao (Denes 2013).
	Cần phải thực hiện chụp ảnh cắt ngang toàn diện để xác định giai đoạn bệnh.
	Hơn 90% bệnh nhân sẽ mắc bệnh ở giai đoạn tiến triển/di căn khi được chẩn đoán.
	Phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để là phương pháp điều trị chính.
	Không đáp ứng với hóa xạ trị.
	OS 4-16 tháng
U mạch mỡ (AML)	3 thành phần mô học: mạch máu, cơ và

Khối u	Đặc trưng
	mô mỡ
	Thường xuất hiện kèm theo xuất huyết khoang sau phúc mạc tự phát.
	Liên quan đến hội chứng xơ cứng củ
	Theo dõi hàng năm bằng siêu âm hoặc MRI để đánh giá kích thước và độ ổn định.
	NSS nếu cần phải cắt bỏ.
	Liệu pháp ức chế mTOR (everolimus) đã được chứng minh là làm giảm kích thước và làm chậm quá trình tiến triển của bệnh.
	Tăng nguy cơ mắc ung thư biểu mô tế bào thận (RCC) và cần được xem xét trong các tổn thương ít mỡ.
Các biến thể u nang: U nang thận đa ổ (MCN), U nguyên bào thận biệt hóa một phần dạng nang (CPDN), U Wilms dạng nang	**MCN và CPDN**
	<2 tuổi
	MCN liên quan đến đột biến DICER-1 (u nguyên bào phổi màng phổi, u mô đệm buồng trứng)

Khối u	Đặc trưng
	MCN có vách ngăn lành tính; CPDN có mô/tế bào mầm kém biệt hóa trong vách ngăn.
	Phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để có thể chữa khỏi bệnh.
	Nếu là NSS , hãy sử dụng phân tích mô cắt đông lạnh để xác nhận rìa âm tính.
	Bệnh CPDN giai đoạn II cần điều trị bằng hóa trị liệu vincristine và actinomycin.
	WT dạng nang
	Thường gặp hơn ở độ tuổi 3-5 tuổi.
	Các chỗ thắt hẹp hơn giữa các nang có thành phần mô đệm, trung mô hoặc biểu mô.
	Phẫu thuật cắt bỏ thận triệt để kèm lấy mẫu hạch bạch huyết
	Liệu pháp bổ trợ dựa trên hướng dẫn WT phụ thuộc vào giai đoạn bệnh.

Chương 43: Ung thư bàng quang ở trẻ em (Bladder Malignancies)

Ung thư biểu mô tế bào niệu đạo (UCC) ở trẻ em rất hiếm gặp, với tỷ lệ mắc khoảng 0,1%-0,4%. Một nghiên cứu tổng quan năm 2019 chỉ tìm thấy 243 trường hợp UCC được ghi nhận ở bệnh nhân dưới 18 tuổi, với tuổi trung bình là 12,5 tuổi, và tỷ lệ nam giới mắc bệnh cao hơn nữ giới (3:1). Nhìn chung, tỷ lệ tái phát UCC ở trẻ em được cho là thấp (8,6%), và tỷ lệ tử vong rất hiếm gặp, dưới 4%. Do tính hiếm gặp của nó, hiện chưa có hướng dẫn

nào được công bố về chẩn đoán và quản lý UCC ở trẻ em. Chương này nhằm mục đích trình bày về nguyên nhân và cơ chế bệnh sinh, đánh giá và chẩn đoán, quản lý và theo dõi UCC ở trẻ em dựa trên các tài liệu đã được công bố hiện nay.

Nguyên nhân/Cơ chế bệnh sinh

Có những yếu tố nguy cơ rõ ràng đối với sự phát triển của ung thư biểu mô đường tiết niệu (UCC) ở người lớn, bao gồm hút thuốc, tiếp xúc với các hóa chất khác nhau tại nơi làm việc như thuốc nhuộm anilin và hóa chất nhà máy dệt, phenacetin, và tiếp xúc với hóa trị hoặc xạ trị. Các bệnh lý di truyền cũng có liên quan đến sự phát triển của UCC bàng quang ở người lớn, cụ thể là hội chứng Lynch, bệnh Cowden và sự hiện diện của UCC trong gia đình ruột thịt. Ở trẻ em, các yếu tố nguy cơ di truyền và môi trường chưa được nghiên cứu kỹ lưỡng, nhưng được suy luận từ người lớn. Tiếp xúc sớm với thuốc lá, các hội chứng dễ mắc ung thư (ví dụ như hội chứng Costello), sự phát triển bất thường của bàng quang, tiếp xúc với bức xạ, tiếp xúc với cyclophosphamide và nhiễm ký sinh trùng được cho là các yếu tố nguy cơ gây ra UCC ở trẻ em. Tuy nhiên, bất chấp những điều này, gần 87% bệnh nhi mắc UCC có thể không có yếu tố nguy cơ rõ ràng nào được biết đến .

Các yếu tố nguy cơ tái phát và tử vong do ung thư bàng quang ở trẻ em bao gồm tiền sử gia đình mắc ung thư bàng quang không xác định (UCC) , mô học độ cao và kích thước khối u lớn hơn khi chẩn đoán. Tái phát và tử vong rất hiếm gặp, vì vậy, các yếu tố này thường được suy luận từ các nghiên cứu ở người lớn.

Đánh giá và chẩn đoán

Trình bày của bệnh nhân

Tương tự như người lớn, bệnh nhi thường có biểu hiện tiểu ra máu đại thể không đau (90%), mặc dù các triệu chứng tiểu tiện kích thích như tiểu khó, tiểu nhiều lần và tiểu gấp cũng có thể phổ biến. Tình trạng chậm chẩn đoán ít nhất 1 năm đã được báo cáo ở tới 26% bệnh nhân do chẩn đoán này hiếm gặp ở trẻ em và các chẩn đoán phân biệt thường lành tính đối với tiểu ra máu đại thể ở trẻ em (ví dụ: xuất huyết niệu đạo lành tính, chấn thương, nhiễm trùng đường tiết niệu, dị tật bẩm sinh về tiết niệu, bệnh thận nội tại, rối loạn chức năng tiểu tiện, v.v.).

UCC thường biểu hiện dưới dạng khối u bàng quang đơn độc ở trẻ em so với đa ổ ở người lớn (94% so với 6%). 93,4% khối u có độ ác tính thấp (pTa hoặc pT1), và thường không có bằng chứng về sự xâm nhiễm hạch hoặc di

căn. Bảng 1 trình bày phân loại giai đoạn ung thư bàng quang của Ủy ban Liên hợp Ung thư Hoa Kỳ (AJCC).

Bảng 1 Phân loại giai đoạn ung thư biểu mô tế bào niệu đạo theo AJCC

Giai đoạn T	Sự miêu tả
Ta	Ung thư nhú không xâm lấn
Tis	Ung thư biểu mô tại chỗ (CIS)
T1	Khối u xâm lấn lớp mô liên kết dưới biểu mô.
T2	Khối u xâm lấn lớp cơ
T2a	Khối u xâm lấn lớp cơ trơn nông (nửa trong)
T2b	Khối u xâm lấn sâu vào lớp cơ niêm mạc (nửa ngoài).
T3	Khối u xâm lấn mô/mỡ quanh bàng quang.
T3a	Khối u xâm lấn mô/mỡ quanh bàng quang ở mức độ vi thể.
T3b	Khối u xâm lấn mô mỡ quanh bàng quang có thể quan sát bằng mắt thường (khối u ngoài bàng quang).
T4	Khối u xâm lấn tuyến tiền liệt, tử cung, âm đạo, thành chậu hoặc thành bụng.
T4a	Khối u xâm lấn các cơ quan lân cận (tử cung, buồng trứng, mô đệm tuyến tiền liệt)
T4b	Khối u xâm lấn thành chậu và/hoặc thành bụng.

Đánh giá ban đầu

Hướng dẫn năm 2020 của AUA về ung thư biểu mô đường tiết niệu trên không xâm lấn cơ (non-muscle invasive UCC) đưa ra các khuyến nghị rõ ràng về việc đánh giá bệnh nhân người lớn bị tiểu máu đại thể, bao gồm nội soi bàng quang, chụp ảnh đường tiết niệu trên bằng CT hoặc MR niệu đồ, và đôi khi là xét nghiệm tế bào học nước tiểu. Do diễn tiến tự nhiên của UCC ở bệnh nhi, tức là thường là các khối u độ thấp và không tái phát, nên việc thăm khám ban đầu ở bệnh nhi bị tiểu máu đại thể thường được thực hiện ít tích cực hơn.

Việc đánh giá nên bắt đầu bằng việc hỏi bệnh sử và khám thực thể. Các phương pháp chẩn đoán bổ sung trong lần khám đầu tiên bao gồm xét nghiệm nước tiểu (đặc biệt chú ý đến sự hiện diện/số lượng hồng cầu và các dấu hiệu nhiễm trùng như esterase bạch cầu, nitrit và vi khuẩn), cấy nước tiểu và siêu âm bàng quang/thận.

Xét nghiệm nước tiểu có thể xác nhận tình trạng tiểu máu vi thể đang diễn ra và giúp loại trừ các nguyên nhân tiềm ẩn khác gây tiểu máu, bao gồm bệnh lý thận hoặc nhiễm trùng. Cấy nước tiểu sẽ xác nhận không có nhiễm trùng. Siêu âm bàng quang/thận có thể xác định cấu trúc giải phẫu đường tiết niệu trên và dưới và đánh giá các nguyên nhân tiềm ẩn gây tiểu máu đại thể. Do thể trạng nhỏ hơn của trẻ em, phương pháp này có thể rất nhạy trong việc phát hiện các khối u nhỏ trong lòng bàng quang.

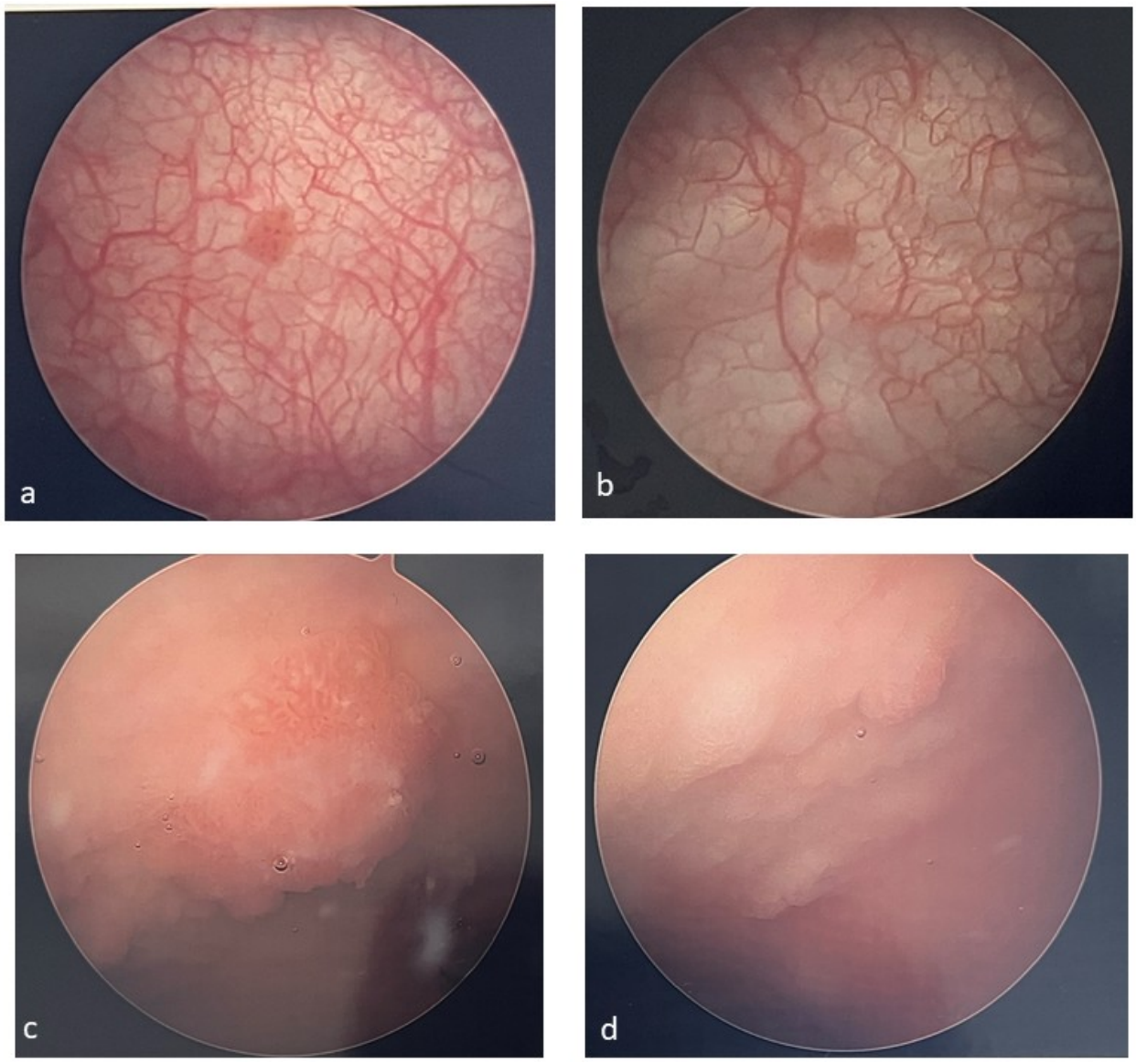
Chẩn đoán hình ảnh, nội soi bàng quang và tế bào học

Ở người lớn, nội soi bàng quang là tiêu chuẩn vàng để phát hiện khối u bàng quang và chụp ảnh đường tiết niệu trên bằng CT hoặc MRI là tiêu chuẩn để chẩn đoán hình ảnh đường tiết niệu trên. Ở trẻ em, cần cân nhắc một số yếu tố, bao gồm yêu cầu gây mê toàn thân đối với nội soi bàng quang, an thần đối với chụp CT hoặc MRI , và nguy cơ phơi nhiễm bức xạ khi chụp CT .

Đã có một số nghiên cứu đánh giá độ nhạy và độ đặc hiệu của siêu âm trong việc chẩn đoán các khối u ở đường tiết niệu trên và dưới ở trẻ em. Siêu âm bàng quang cho thấy độ nhạy từ 83-93% trong việc phát hiện các khối u bàng quang với độ đặc hiệu từ 93-100% và có thể phát hiện các tổn thương bàng quang nhỏ đến 5mm. Khi xem xét liều bức xạ tích lũy mà bệnh nhi có thể phải chịu trong quá trình theo dõi ung thư đường tiết niệu trong nhiều năm, siêu âm trở thành một phương pháp hấp dẫn, không chỉ để sàng lọc ban đầu khi bệnh nhân có triệu chứng tiểu ra máu mà còn để theo dõi sự tái phát khối u sau khi phẫu thuật cắt bỏ.

Nội soi bàng quang được chỉ định cho những bệnh nhân phát hiện tổn thương bàng quang trên siêu âm hoặc những người bị tiểu ra máu dai dẳng

mà không có nguyên nhân nào khác. Ở bệnh nhi, khối u thường đơn độc, không xâm lấn và khoảng 52% nằm ở thành bên (Hình 1). Nội soi bàng quang ở trẻ em cần gây mê, do đó nội soi bàng quang thường được thực hiện cùng với cắt bỏ khối u bàng quang qua niệu đạo (TURBT) như một phần dự kiến của thủ thuật. Cần lấy mẫu mô để chẩn đoán và xác định độ xâm lấn (giai đoạn T). Đây cũng là phương pháp điều trị ban đầu để loại bỏ toàn bộ khối u.



Hình 1. Ví dụ về các khối u bàng quang. Các khối u bàng quang thường đơn độc và có dạng nhú (a, b) và có thể khó nhận biết hơn ở những bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật tạo hình bàng quang (c, d).

Xét nghiệm tế bào học nước tiểu có vai trò rất hạn chế ở bệnh nhi vì các khối u bàng quang này thường ở mức độ thấp và độ nhạy của xét nghiệm tế bào học đối với các khối u mức độ thấp khá thấp.

Sự quản lý

Tỷ lệ tái phát ung thư bàng quang ở trẻ em thấp và tỷ lệ sống sót sau 5 năm khá tốt, đạt 97,3%. Do những khác biệt này, phương pháp điều trị cũng khác biệt đáng kể so với người lớn. Tuy nhiên, vẫn có một số điểm tương đồng giữa hai nhóm đối tượng này, và do đó, có một số khía cạnh chung trong điều trị.

Cắt bỏ khối u bàng quang qua niệu đạo (TURBT)

Cũng như ở người lớn, cắt bỏ khối u qua niệu đạo (TURBT) vừa có chức năng chẩn đoán vừa có chức năng điều trị. Thủ thuật này đòi hỏi phải cắt bỏ toàn bộ khối u có thể nhìn thấy rõ bằng mắt thường, với độ sâu đủ để lấy mẫu mô cơ bàng quang bên dưới. Điều này cần thiết để giảm nguy cơ tái phát và đảm bảo phân giai đoạn bệnh chính xác. TURBT cần sử dụng máy nội soi cắt bỏ khối u có thể gây khó khăn ở những bệnh nhân nhỏ tuổi vì việc thao tác với vòng cắt của máy nội soi nhỏ rất phức tạp. Một số trẻ có thể cần sinh thiết bằng cốc lạnh và đốt điện đáy khối u, mặc dù cần phải cẩn thận để lấy được mẫu sinh thiết mô sâu để lấy mẫu cơ bàng quang. Khám bàng quang bằng hai tay cũng nên được thực hiện cùng lúc với TURBT để hoàn tất việc phân giai đoạn bệnh.

Liệu pháp nội bàng quang

Nhìn chung, phương pháp truyền hóa chất quanh phẫu thuật không được sử dụng cho bệnh nhi. Bệnh nhi được phát hiện có khối u ở giai đoạn và độ ác tính cao hơn có khả năng diễn biến tương tự như ung thư bàng quang ở người lớn và do đó có thể được điều trị tốt nhất theo hướng đó, mặc dù không có nghiên cứu tiền cứu nào về trường hợp hiếm gặp này. Những bệnh nhân này có thể cần hóa trị nội bàng quang và các phác đồ theo dõi như đối với người lớn được nêu trong các tổ chức AUA và NCCN . Có một số báo cáo về việc sử dụng BCG , mitomycin hoặc epirubicin truyền nội bàng quang sau phẫu thuật cắt bỏ khối u bàng quang qua niệu đạo (TURBT) ở bệnh nhi mắc ung thư bàng quang. Nhìn chung, liều lượng và phác đồ được sử dụng tương tự như ở người lớn, với rất ít tác dụng phụ nghiêm trọng. Liệu pháp nội bàng quang thường chỉ dành cho bệnh nhân mắc bệnh ở giai đoạn ác tính cao hoặc tái phát, nhưng dữ liệu còn hạn chế, chỉ dựa trên các báo cáo ca bệnh, vì vậy hiện chưa có dữ liệu rõ ràng để xác định vai trò cụ thể của phương pháp này.

Theo dõi và giám sát

Các hướng dẫn điều trị cho người lớn có phác đồ rõ ràng, tích cực và đã được thiết lập để theo dõi và quản lý các trường hợp tái phát vì đây là hiện tượng phổ biến. Tuy nhiên, đối với trẻ em, không có khuyến nghị rõ ràng nào do sự hiếm gặp của loại khối u này và tỷ lệ tái phát thậm chí còn hiếm hơn. Một nghiên cứu tổng quan năm 2019 báo cáo tỷ lệ tái phát chỉ 8,6%, một sự khác biệt đáng kể so với người lớn.

Nhìn chung, loại hình và thời điểm theo dõi cần được điều chỉnh dựa trên nguy cơ tái phát của trẻ. Số lượng tổn thương, giai đoạn và mức độ bệnh lý, kích thước khối u, tiền sử tái phát và tuổi tác đều cần được xem xét. Sàng lọc thường xuyên bằng siêu âm là một lựa chọn hợp lý cho trẻ em được chẩn đoán ung thư bàng quang do độ nhạy cao và tính chất không xâm lấn. Nội soi bàng quang có thể được thực hiện sau đó nếu phát hiện tổn thương. Nội soi bàng quang theo dõi định kỳ ngay cả khi siêu âm bình thường có thể cần thiết ở những bệnh nhi có nguy cơ cao hơn (ví dụ: nhiều tổn thương, tổn thương mức độ cao, tái phát, tuổi lớn hơn, v.v.). Tương tự như tại thời điểm chẩn đoán, xét nghiệm tế bào học nước tiểu khó có thể mang lại nhiều lợi ích vì trẻ em thường có các khối u biệt hóa tốt, mức độ thấp.

Khác với phác đồ dành cho người lớn, hiện chưa có dữ liệu nào hướng dẫn thời gian theo dõi đối với trẻ em mắc UCC . Một nghiên cứu tổng quan tài liệu lớn cho thấy rằng nếu tái phát hoặc tử vong liên quan đến UCC giai đoạn thấp/mức độ nhẹ xảy ra, thì rất có thể sẽ xảy ra trong năm đầu tiên sau chẩn đoán ban đầu. Thời gian trung bình đến khi tái phát hoặc tử vong được xác định là 8,6 tháng.

Bảng 2. Lịch trình theo dõi ung thư bàng quang giai đoạn sớm, độ ác tính thấp ở bệnh nhi (được điều chỉnh bởi Rezaee *et al* .)[1]

	0-12 tháng	**18-24 tháng**	**36-48 tháng**	**>60 tháng**
Siêu âm	Cứ 3 tháng một lần	Cứ 6 tháng một lần	Hàng năm	Theo quyết định của nhà cung cấp.
Xét nghiệm nước tiểu	Cứ 3 tháng một lần	Cứ 6 tháng một lần	Hàng năm	Theo quyết định của nhà cung cấp.
Nội soi bàng	Cứ 3 tháng	Cứ 6 tháng	+/- Hàng	Theo quyết định

	0-12 tháng	18-24 tháng	36-48 tháng	>60 tháng
quang	một lần	một lần	năm	của nhà cung cấp.
Tế bào học	—	—	—	—

Ngoài ra, rất khó có khả năng tái phát hoặc tử vong xảy ra sau hơn ba năm kể từ khi chẩn đoán và điều trị ban đầu. Trường hợp tái phát muộn nhất được ghi nhận là 32 tháng sau khi chẩn đoán ban đầu. Lịch trình theo dõi tiềm năng cho ung thư bàng quang giai đoạn thấp, độ ác tính thấp đã được Rezaee *và cộng sự* phác thảo dựa trên một nghiên cứu tổng quan tài liệu năm 2019, và điều này được tóm tắt trong Bảng 2. Điều quan trọng cần lưu ý là lịch trình theo dõi này chưa được nghiên cứu một cách nghiêm ngặt bằng một nghiên cứu ngẫu nhiên có đối chứng để chứng minh tính an toàn của nó và chỉ được nêu ra như một điểm khởi đầu cho bệnh ở giai đoạn thấp/độ ác tính thấp.

U bướu bàng quang trong quần thể bệnh nhân bàng quang thần kinh

Theo dõi lâu dài các bệnh nhân mắc chứng bàng quang thần kinh bẩm sinh (ví dụ như tật nứt đốt sống, dị tật bàng quang lộn ngoài, v.v.) đã xác định nhóm bệnh nhân này có nguy cơ mắc ung thư bàng quang cao hơn hẳn (tỷ lệ mắc ước tính khoảng 4%). Không giống như ung thư bàng quang ở nhóm bệnh nhân không mắc chứng bàng quang thần kinh, nhóm bệnh nhân này thường được chẩn đoán tình cờ và có tỷ lệ mắc ung thư biểu mô tuyến cao hơn (50%). Phần lớn bệnh nhân được chẩn đoán khi bệnh đã ở giai đoạn tiến triển tại chỗ hoặc lan rộng (>70%) và tỷ lệ sống sót thấp. Chẩn đoán thường được thực hiện ở giai đoạn muộn và kết quả điều trị thường kém.

Giả thuyết ban đầu về nguy cơ ung thư bàng quang gia tăng này tập trung vào phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng như một yếu tố nguy cơ. Mặc dù việc sử dụng các đoạn dạ dày chắc chắn làm tăng nguy cơ mắc bệnh ác tính sau này, nhưng việc mở rộng bàng quang bằng các đoạn ruột khác dường như không làm tăng nguy cơ mắc bệnh ác tính. Thông qua nhiều nghiên cứu hồi cứu, hiện nay dường như nguy cơ mắc bệnh ác tính là do chính cấu trúc bàng quang bẩm sinh chứ không phải do phẫu thuật mở rộng bàng quang.

Khi những mô tả ban đầu về các khối u ác tính tiến triển, gây tử vong ở nhóm dân số này được công bố, nhiều biện pháp đã được đề xuất và nghiên

cứu với mục đích phát hiện sớm các khối u này. Thật không may, không biện pháp nào chứng minh được hiệu quả. Nội soi bàng quang hàng năm có tỷ lệ phát hiện thấp và ngay cả ở những bệnh nhân có kết quả sàng lọc bình thường, ung thư bàng quang giai đoạn tiến triển vẫn phát triển. Người ta cho rằng nếu nội soi bàng quang có thể phát hiện mọi khối u ác tính, thì cần phải thực hiện 980 lần nội soi để chẩn đoán một trường hợp ung thư duy nhất trong vòng 10 năm theo dõi. Xét nghiệm tế bào học nước tiểu ít có giá trị ở nhóm dân số này do tình trạng tiểu mủ mãn tính, đặt ống thông tiểu không thường xuyên và sự thải tế bào ruột, đồng thời cũng có tỷ lệ dương tính giả cao. Khi tính cả hiệu quả của các biện pháp sàng lọc nêu trên, dường như tuổi thọ chỉ tăng thêm 2,3 tháng và chi phí trọn đời là hơn 55.000 đô la Mỹ/người. Điều này chủ yếu là do tỷ lệ mắc bệnh ác tính thấp và số lượng lớn các xét nghiệm sàng lọc cần thiết để phát hiện một trường hợp mắc bệnh ác tính duy nhất, bất kể giai đoạn chẩn đoán.

Giao thức Husmann đã được áp dụng rộng rãi để hướng dẫn theo dõi bệnh nhân mắc chứng bàng quang thần kinh, cả để phát hiện bệnh ác tính cũng như đánh giá thường quy cho bệnh nhân có hoặc không phẫu thuật tái tạo bàng quang (Hình 2). Điều này bao gồm đánh giá hàng năm về nhiễm trùng đường tiết niệu, tiểu máu, đau bàng quang/vùng chậu/vùng hông và chứng tiểu không tự chủ mới. Nếu có bất kỳ bất thường hoặc thay đổi nào so với ban đầu, cần xem xét cấy nước tiểu, nội soi bàng quang, chụp CT ± đo niệu động học. Tất cả bệnh nhân nên được xét nghiệm creatinine/cystatin C, điện giải, nồng độ vitamin B12 trong huyết thanh và phân tích nước tiểu hàng năm. Tương tự, nếu có <50 hồng cầu /trường thị kính, cần chỉ định siêu âm thận/bàng quang. Nếu siêu âm bất thường, nếu có tiểu máu đại thể hoặc ≥50 hồng cầu /trường thị kính, thì cần xem xét cấy nước tiểu, nội soi bàng quang, chụp CT ± đo niệu động học. Đối với bệnh nhân có đoạn đại tràng bị cắt bỏ, nên bắt đầu nội soi bàng quang thường quy để sàng lọc ung thư đại tràng từ tuổi 50.

Hình 2. Quy trình Husmann để theo dõi ung thư bàng quang ở bệnh nhân đã phẫu thuật tạo hình bàng quang.[2]

Điểm chính

- Ung thư bàng quang ở bệnh nhi rất hiếm gặp.
- Hiện nay chưa có yếu tố nguy cơ nào được xác định rõ ràng đối với sự phát triển ung thư bàng quang ở trẻ em, nhưng các yếu tố nguy cơ ở người lớn thường được suy rộng và áp dụng cho nhóm đối tượng này.

- Hầu hết bệnh nhi mắc ung thư bàng quang đều có biểu hiện tiểu ra máu nhiều không đau hoặc các triệu chứng tiểu tiện kích thích.
- Đa số trường hợp ung thư biểu mô tế bào vảy đường tiết niệu ở trẻ em đều ở giai đoạn nhẹ, độ ác tính thấp và không tái phát.
- Quá trình đánh giá ban đầu nên bắt đầu bằng việc hỏi bệnh sử và khám thực thể, xét nghiệm nước tiểu, cấy nước tiểu và siêu âm bàng quang/thận.
- Siêu âm bàng quang có độ nhạy và độ đặc hiệu tuyệt vời trong phát hiện khối u bàng quang và nên được xem xét như một phương pháp sàng lọc.
- Xét nghiệm tế bào học nước tiểu không có vai trò gì vì hầu hết các trường hợp ung thư biểu mô tế bào vảy đường tiết niệu ở trẻ em đều ở mức độ nhẹ.
- Nếu phát hiện tổn thương trên siêu âm, cần tiến hành nội soi bàng quang kèm theo cắt bỏ khối u qua niệu đạo (TURBT).
- Cắt bỏ khối u bàng quang qua niệu đạo cần bao gồm lấy mẫu cơ bàng quang để xác định giai đoạn bệnh chính xác.
- Vai trò của hóa trị nội bàng quang vẫn chưa rõ ràng, nhưng đây là một phương pháp hợp lý cần xem xét đối với những bệnh nhân mắc bệnh ở giai đoạn cao, độ ác tính cao hoặc tái phát.
- Bệnh nhi mắc UCC cần được theo dõi ít nhất trong 3 năm đầu sau khi chẩn đoán, nhưng việc theo dõi sau thời gian này có thể không cần thiết.
- Bệnh nhân mắc chứng bàng quang thần kinh bẩm sinh (CNB) có nguy cơ mắc ung thư bàng quang cao hơn và nguy cơ này không liên quan đến phẫu thuật tăng thể tích bàng quang ngoại trừ đoạn dạ dày; bệnh lý thường là ung thư biểu mô tuyến.
- Bệnh nhân mắc CNB thường được phát hiện tình cờ với các khối u ở giai đoạn cao hơn và tiến triển tại chỗ, dẫn đến tiên lượng sống kém.
- Việc sàng lọc định kỳ bằng nội soi bàng quang và xét nghiệm tế bào học nước tiểu không mang lại lợi ích và không được khuyến cáo.
- Giao thức Husmann được khuyến nghị để theo dõi bệnh nhân mắc CNB với mục tiêu xác định những bệnh nhân có nguy cơ mắc

bệnh ác tính cao hơn (tiểu máu, tăng nhiễm trùng đường tiết niệu , đau, tiểu không tự chủ mới, kết quả xét nghiệm/chụp ảnh bất thường).

Phần kết luận

Ung thư bàng quang ở trẻ em rất hiếm gặp và nhìn chung có tiên lượng tốt. Hầu hết các khối u đều đơn độc, độ ác tính thấp và không tái phát. Quá trình chẩn đoán nên bắt đầu bằng việc hỏi bệnh sử và khám thực thể, xét nghiệm nước tiểu, cấy nước tiểu và siêu âm bàng quang/thận, tiếp theo là nội soi bàng quang và cắt bỏ khối u bàng quang qua niệu đạo (TURBT) . Hóa trị nội bàng quang thường có thể tránh được nếu bệnh lý ở mức độ thấp. Đối với các khối u độ ác tính cao hơn hoặc giai đoạn cao hơn, hoặc khối u tái phát, hóa trị nội bàng quang có thể được xem xét, tuy nhiên, hiện chưa có hướng dẫn dựa trên bằng chứng nào về việc sử dụng phương pháp này ở trẻ em. Bệnh nhân nên được theo dõi trong thời gian ít nhất 3 năm bằng cách kết hợp xét nghiệm nước tiểu định kỳ, siêu âm bàng quang/thận và nội soi bàng quang. Việc theo dõi sau 3 năm có thể không cần thiết, nhưng cần sử dụng phương pháp ra quyết định chung để xác định thời gian này.

Video được đề xuất

- Đại học AUA , khoa Ung bướu, người lớn, ung thư bàng quang không xâm lấn cơ, video 1 và 2

Chương 44: U tinh hoàn và u vùng quanh tinh hoàn ở trẻ em (Testicular & Paratesticular Tumors)

Ubướu tinh hoàn và cận tinh hoàn không phổ biến ở trẻ em. Chúng có thể là nguyên phát hoặc thứ phát, lành tính hoặc ác tính. Chương này cung cấp tổng quan về các tổn thương thường gặp trên lâm sàng ở trẻ em. Các tổn thương trong tinh hoàn được xem xét, vì lý do liên quan đến lâm sàng, trong hai nhóm tuổi nhi khoa:

- Đứa trẻ trước tuổi dậy thì
- Thanh thiếu niên và người trẻ tuổi (AYA)

Ở cả hai nhóm tuổi này, u tinh hoàn đều có những đặc điểm riêng cần xem xét, ảnh hưởng đến phương pháp điều trị và kết quả. Phẫu thuật bảo tồn tinh hoàn (TSS) có thể được lên kế hoạch cho hầu hết các tổn thương lành tính ở tinh hoàn trước tuổi dậy thì; trong khi đó, hầu hết các khối u ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi (AYA) đều bị nghi ngờ là ác tính ngay từ đầu,

và phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn triệt để là phương pháp điều trị phẫu thuật tiêu chuẩn cho các khối u ác tính nguyên phát trong tinh hoàn hoặc quanh tinh hoàn.

Phôi học

Tinh hoàn thai nhi phát triển từ tuyến sinh dục trung bì chưa biệt hóa sau 6 tuần. Ở thai nhi nam, ống Müller thoái hóa do phản ứng với AMH được tiết ra từ tinh hoàn đang phát triển. Hệ thống Wolff phát triển do phản ứng với testosterone được tiết ra từ tinh hoàn đang phát triển. Các tế bào Leydig sản sinh testosterone phát sinh từ trung bì sinh dục và được tìm thấy trong mô kẽ của tinh hoàn trưởng thành. Các dây sinh dục mô đệm trung bì phát triển thành ống sinh tinh và các tế bào biểu mô nâng đỡ tạo ra các tế bào Sertoli. Các tế bào soma của tinh hoàn có nguồn gốc từ trung bì của mào sinh dục, nhưng các tế bào mầm nguyên thủy có nguồn gốc từ thượng bì/túi noãn hoàng sau khoảng 8 ngày phát triển phôi thai và di chuyển đến mào sinh dục, định cư gần trung bì sinh dục.[1]

Sự hình thành các tế bào từ các nguồn gốc phôi thai khác nhau trong tinh hoàn đang phát triển là nguyên nhân dẫn đến vô số các khối u có thể xuất hiện ở tinh hoàn trẻ em với các đặc điểm khác nhau.

Dịch tễ học

U bướu tinh hoàn ở trẻ em chiếm 1-2% tổng số các khối u rắn ở trẻ em.[2]Tỷ lệ mắc bệnh ước tính là 0,5-2 trên 100.000 trẻ em.[3]Ở nhóm trẻ em, tỷ lệ mắc bệnh cao nhất ở tuổi vị thành niên, và có một đỉnh nhỏ hơn ở nhóm dưới 3 tuổi.[4]

Hiện nay, người ta đã nhận thấy rất rõ ràng rằng hầu hết các khối u trong tinh hoàn ở trẻ em trước tuổi dậy thì đều lành tính. Có khoảng 60-70% trường hợp u trong tinh hoàn ở trẻ trước tuổi dậy thì được báo cáo là lành tính.[5,6]75% các khối u trong tinh hoàn ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi sau tuổi dậy thì là ác tính.[7]U bướu lành tính phổ biến nhất ở nhóm tuổi trước dậy thì là u quái (teratoma), thường xuất hiện ở độ tuổi trung bình là 13 tháng.[8]U nang túi noãn hoàng là loại u ác tính ở tinh hoàn phổ biến nhất ở nhóm trẻ trước tuổi dậy thì, với độ tuổi trung bình phát hiện bệnh khoảng 16 tháng.[9]Hai loại khối u có nguồn gốc từ tế bào mầm này chiếm một tỷ lệ lớn trong số những trường hợp mắc ung thư tinh hoàn ở trẻ dưới 3 tuổi.

Loại ung thư tinh hoàn phổ biến nhất ở nhóm thanh thiếu niên và người trẻ tuổi là u tế bào mầm hỗn hợp.[10]U tinh hoàn thuần túy rất hiếm gặp ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi. Không giống như trẻ em trước tuổi dậy thì, chủ

yếu mắc các khối u tế bào noãn hoàng thuần túy, các khối u tế bào mầm ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi thường không phải là u tinh hoàn và thường có cấu trúc mô học hỗn hợp, bao gồm cả ung thư phôi thai là loại mô học phổ biến nhất.[10]U quái thai xuất hiện ở thanh thiếu niên thường là ác tính, khác với ở trẻ em trước tuổi dậy thì.[7]

Cơ chế bệnh sinh và tổng quan về các loại u tinh hoàn và cận tinh hoàn ở trẻ em

U bướu tinh hoàn nguyên phát có thể xuất phát từ tế bào mầm (u tế bào mầm, GCT) hoặc tế bào mô đệm (u dây sinh dục/u tế bào mô đệm) của tinh hoàn. U tế bào mầm phổ biến hơn nhiều so với u mô đệm.

U tế bào mầm (GCT) được phân loại theo phân loại của Tổ chức Y tế Thế giới năm 2016 - hoặc là u tế bào mầm có nguồn gốc từ u tế bào mầm tại chỗ (GCNIS -derived), thường xuất hiện sau tuổi dậy thì; hoặc không phải là u tế bào mầm tại chỗ (not GCNIS -derived), thường xuất hiện ở giai đoạn trước tuổi dậy thì.[11]

Nhóm u tế bào mầm không có nguồn gốc từ GCNIS bao gồm u túi noãn hoàng trước tuổi dậy thì, u quái dạng trước tuổi dậy thì bao gồm u nang bì và u nang biểu bì, và u tế bào sinh tinh (chủ yếu xảy ra ở người lớn). Ung thư biểu mô tại chỗ hoặc tân sinh tế bào mầm trong ống sinh tinh hầu như không tồn tại ở nhóm tuổi trước dậy thì, không giống như ở thanh thiếu niên và người lớn tuổi.[12,13]

Nhóm u tế bào mầm (GCT) có nguồn gốc từ GCNIS bao gồm u quái thai kiểu sau dậy thì, u túi noãn hoàng, ung thư phôi, u nguyên bào nuôi bao gồm ung thư màng đệm, tất cả đều có thể xuất hiện ở nhóm thanh thiếu niên và người trẻ tuổi ; và u tinh hoàn, thường gặp hơn ở người lớn tuổi.

U bướu dây sinh dục và u mô đệm tinh hoàn rất hiếm gặp ở trẻ em. U tế bào Leydig hầu như luôn lành tính ở trẻ em trước tuổi dậy thì.[14,15]U nang tế bào hạt ở trẻ vị thành niên thường lành tính ở nhóm trước tuổi dậy thì.[16]U tế bào Sertoli phần lớn là lành tính nhưng có thể ác tính ở khoảng 10%, đặc biệt là ở trẻ lớn.[17]U bướu tế bào Sertoli có thể liên quan đến các hội chứng như hội chứng Carney và hội chứng Peutz-Jeghers.

U nguyên bào sinh dục là một loại ung thư ác tính đặc biệt của tuyến sinh dục ở trẻ em. Các tế bào u nguyên bào sinh dục bao gồm cả tế bào mô đệm và tế bào mầm của tuyến sinh dục. U nguyên bào sinh dục hầu như luôn xuất hiện trong bối cảnh có sự khác biệt hoặc bất thường về phát triển giới tính.[18]

Những dị tật phát triển hiếm gặp của tinh hoàn, chẳng hạn như loạn sản lưới mạch máu tinh hoàn, có thể biểu hiện dưới dạng khối u ở tinh hoàn trước tuổi dậy thì. Loạn sản lưới mạch máu hầu như luôn đi kèm với chứng không có thận cùng bên.[19]U nang tinh hoàn đơn giản và u nang mào tinh hoàn cũng có thể xuất hiện ở thời thơ ấu dưới dạng khối u ở tinh hoàn hoặc bìu.

U bướu quanh tinh hoàn ở trẻ em có thể lành tính hoặc ác tính. U bướu lành tính quanh tinh hoàn rất hiếm gặp, bao gồm các tổn thương như u mạch máu, u cơ trơn và u mỡ.[2]Các khối u ác tính quanh tinh hoàn bao gồm u cơ vân ác tính (rhabdomysarcoma), đây là loại ung thư quanh tinh hoàn phổ biến nhất ở trẻ em.[2]và khối u thần kinh ngoại bì sắc tố hiếm gặp ở trẻ sơ sinh, thường là lành tính nhưng cũng có thể biểu hiện hành vi ác tính.[20]

Cần nhớ rằng tinh hoàn ở trẻ em là vị trí thường gặp của các khối u ác tính di căn hoặc xâm lấn, chẳng hạn như bệnh bạch cầu di căn hoặc u lympho.[7]

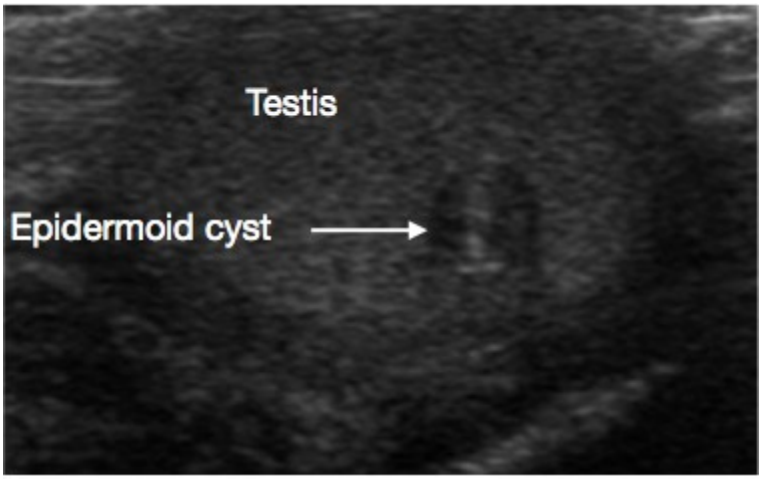
Mặc dù tinh hoàn ẩn là một yếu tố nguy cơ đã biết đối với ung thư tinh hoàn, nhưng phần lớn các khối u tinh hoàn ở trẻ em được báo cáo không liên quan đến tinh hoàn ẩn. Tinh hoàn ẩn có liên quan đến nguy cơ mắc ung thư sau tuổi dậy thì, ở cả hai bên, cao gấp 2-5 lần so với dân số nói chung.[21]Nguy cơ này dường như được giảm thiểu nhờ phẫu thuật cố định tinh hoàn sớm ở thời thơ ấu.[22]Loại ung thư thường gặp nhất ở những trường hợp tinh hoàn ẩn không được điều trị hoặc phẫu thuật muộn là u tế bào mầm (seminoma).[23]

Bệnh sỏi nhỏ ở tinh hoàn, thường được phát hiện tình cờ khi siêu âm ở trẻ em, chưa được chứng minh là có liên quan đến nguy cơ mắc ung thư tinh hoàn ở trẻ em. Tuy nhiên, sỏi nhỏ ở tinh hoàn có thể liên quan đến nguy cơ mắc ung thư tinh hoàn ở tuổi trưởng thành, đặc biệt nếu đi kèm với các yếu tố nguy cơ khác như tinh hoàn ẩn. Do đó, việc tự kiểm tra tinh hoàn sau tuổi dậy thì được khuyến cáo để phát hiện sớm bệnh.[24]

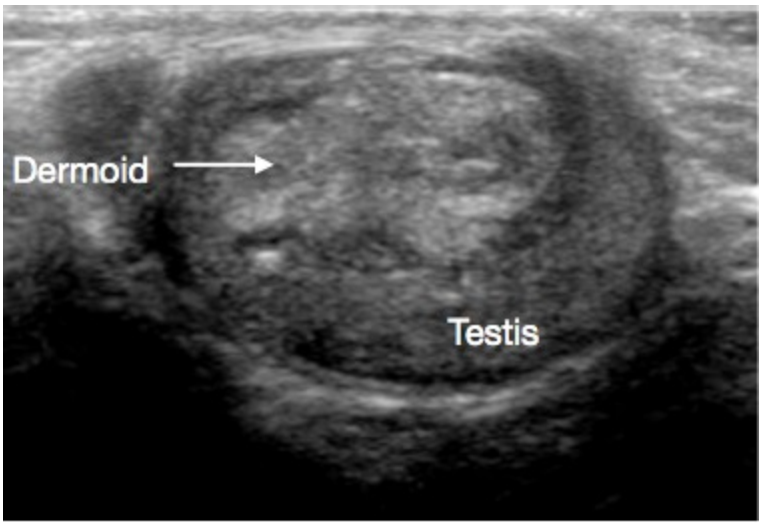
Đánh giá và chẩn đoán

Biểu hiện thường gặp nhất của u tinh hoàn hoặc u quanh tinh hoàn là một khối u không đau ở bìu, được trẻ hoặc người chăm sóc phát hiện. Đôi khi, có thể có tràn dịch màng tinh hoàn do phản ứng. Sưng bìu có thể là dấu hiệu cần thăm khám và điều tra, và đôi khi khối u có thể được phát hiện tình cờ sau khi trẻ bị chấn thương hoặc trên siêu âm (USS). Có thể có rất ít đặc điểm lâm sàng khác biệt được ghi nhận nếu sờ thấy khối u ở bìu. Tuy nhiên, u tế bào Leydig có thể liên quan đến các dấu hiệu dậy thì sớm, và 10% u tế bào Sertoli cũng có thể biểu hiện các dấu hiệu dậy thì sớm.[25]

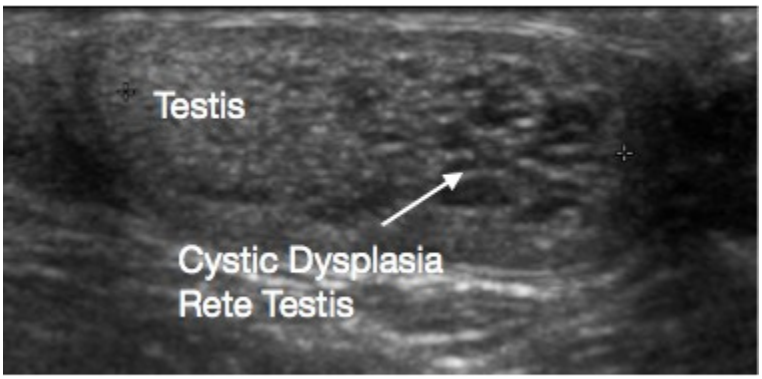
Siêu âm bìu và tinh hoàn là một phương pháp thăm khám ban đầu rất hữu ích. Nó thường cung cấp thông tin rõ ràng về vị trí và kích thước của khối u, cho biết khối u đặc hay nang, lan tỏa hay rõ ràng, nằm trong tinh hoàn hay quanh tinh hoàn, mức độ mạch máu và vị trí đơn ổ hay đa ổ. Một số tổn thương trước tuổi dậy thì có đặc điểm đặc trưng trên siêu âm , chẳng hạn như các lớp "vỏ hành" của u nang biểu bì (Hình 1), hình dạng thùy của u nang bì (Hình 2) và hình dạng nang đặc trưng của loạn sản lưới nội mạc tinh hoàn (Hình 3).[26]U quái có thể có hình dạng nang/đặc đa dạng (Hình 4). Các tổn thương lành tính thường có độ mạch máu thấp trên siêu âm . Các tổn thương ác tính thường giảm âm, đặc và đồng nhất trên siêu âm .



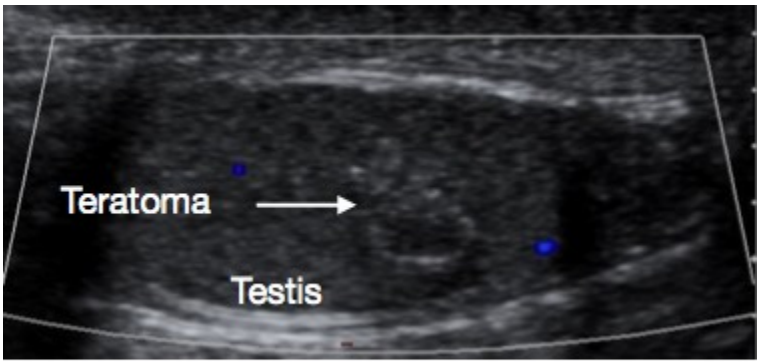
Hình 1. Siêu âm u nang biểu bì tinh hoàn, hình dạng vỏ hành tây (Mũi tên)



Hình 2. Siêu âm u nang bì tinh hoàn, u nang có thùy chứa đầy chất cặn bã.



Hình 3. Siêu âm bệnh loạn sản nang lưới tinh hoàn, tinh hoàn ở bên trái và mô loạn sản nang ở bên phải.



Hình 4. Siêu âm u quái tinh hoàn ở trẻ trước tuổi dậy thì, hình dạng đa dạng.

Các dấu ấn sinh học khối u trong huyết thanh có thể hữu ích trong việc phân biệt tổn thương lành tính và ác tính. Đối với khối u tinh hoàn, alpha-fetoprotein (AFP), beta-human chorionic gonadotropin (BHCG) và lactate dehydrogenase (LDH) là những dấu ấn được sử dụng phổ biến nhất. BHCG thường không hữu ích trong việc đánh giá khối u ở trẻ trước tuổi dậy thì vì ung thư biểu mô màng đệm và ung thư biểu mô phôi, có thể tiết ra BHCG , hầu như không bao giờ được phát hiện ở nhóm tuổi này.[7,27]Tuy nhiên, BHCG rất quan trọng ở nhóm thanh thiếu niên sau tuổi dậy thì , nơi các tổn thương này có thể xảy ra. AFP là dấu ấn quan trọng nhất ở nhóm tuổi trước dậy thì, vì nó tăng cao rõ rệt ở hầu hết các khối u tế bào noãn hoàng, thường thấy ở nhóm tuổi này.[9]U quái thai có thể có nồng độ AFP tăng nhẹ , nhưng chưa có trường hợp nào ghi nhận nồng độ AFP trên 100 ng/mL ở u quái thai trước tuổi dậy thì.[9]Sự khác biệt rõ rệt về nồng độ AFP giữa u quái lành tính và u tế bào noãn hoàng ác tính cũng giúp lập kế hoạch cho phẫu thuật bảo tồn tinh hoàn (TSS) so với phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn triệt để. Cần lưu ý rằng khi phân tích nồng độ AFP , trẻ sơ sinh dưới 8 tháng tuổi có thể có nồng độ AFP huyết thanh cao tự nhiên .[28]

Các đặc điểm lâm sàng, đặc điểm hình ảnh của tổn thương và nồng độ chất chỉ điểm khối u trong huyết thanh sẽ giúp định hướng phương pháp điều trị tiếp theo. Nếu nghi ngờ tổn thương là ác tính, việc chụp CT vùng bụng, khung chậu và ngực để đánh giá sự lan rộng tại chỗ và di căn là rất quan trọng. Khoảng 20% u tế bào noãn hoàng ở trẻ trước tuổi dậy thì có di căn phổi khi được chẩn đoán.[29]

Một tổn thương có đặc điểm lâm sàng và siêu âm của khối u lành tính, và không có sự tăng cao nồng độ chất chỉ điểm khối u trong huyết thanh, thường không cần chụp CT để xác định giai đoạn trước khi phẫu thuật cắt bỏ.

Tóm tắt về các khối u tinh hoàn ở trẻ em trước tuổi dậy thì

Bảng 1. Các khối u tinh hoàn và cận tinh hoàn ở trẻ em.

Phân loại	Kiểu	Loại phụ	Lành tính	Đa phần lành tính, có thể ác tính.	Ác tính
Khối u tinh hoàn/tuyến sinh dục nguyên phát	U bướu tinh hoàn trước tuổi dậy thì	GCT - không phải nguồn gốc từ GCNIS	U quái thai trước tuổi dậy thì		Khối u túi noãn hoàng
			U nang biểu bì		
			U nang bì		
		U dây sinh dục / U mô đệm	U nang tế bào hạt ở trẻ vị	Khối u tế bào Leydig	

Phân loại	Kiểu	Loại phụ	Lành tính	Đa phần lành tính, có thể ác tính.	Ác tính
			thành niên		
				Khối u tế bào Sertoli	
		Dị tật phát triển và u nang đơn giản	Loạn sản nang mạng lưới tinh hoàn		
			U nang tinh hoàn		
			U nang mào tinh hoàn		
	U bướu tinh hoàn ở thanh thiếu niên và người	GCT - Nguồn gốc GCNIS			U quái thai sau tuổi dậy thì

Phân loại	Kiểu	Loại phụ	Lành tính	Đa phần lành tính, có thể ác tính.	Ác tính
	trẻ tuổi (AYA)				
					Ung thư phôi thai
					Khối u tế bào noãn hoàng
					Ung thư biểu mô màng đệm
					GCT hỗn hợp
					Seminoma
	U bướu tuyến sinh dục trong rối loạn phát triển giới tính (DSD)				U nguyên bào sinh dục
Di căn/xâm					Bệnh bạch

Phân loại	Kiểu	Loại phụ	Lành tính	Đa phần lành tính, có thể ác tính.	Ác tính
nhiễm thứ phát ở tinh hoàn					cầu, ví dụ như bệnh bạch cầu cấp tính dòng lympho.
					U lympho, ví dụ như u lympho Burkitt.
U bướu quanh tinh hoàn			U mạch máu	U thần kinh ngoại bì sắc tố ở trẻ sơ sinh	U mô liên kết cơ vân quanh tinh hoàn
			U cơ trơn		
			U mỡ		

GCT = U tế bào mầm, GCNIS = U tân sinh tế bào mầm tại chỗ

U bướu tinh hoàn/tuyến sinh dục nguyên phát

U tế bào mầm lành tính ở tinh hoàn (không có nguồn gốc từ GCNIS)

U quái thai

Những triệu chứng này hầu hết đều lành tính khi xuất hiện trước tuổi dậy thì.[8]Độ tuổi trung bình khi phát hiện bệnh là 13 tháng.[2]Chúng thường có hình dạng không đồng nhất trên siêu âm (Hình 4) vì u quái có thể chứa các thành phần từ bất kỳ hoặc tất cả ba lớp tế bào mầm phôi - nội bì, trung bì và ngoại bì. U quái thường chứa các thành phần trưởng thành ở nhóm tuổi này, thỉnh thoảng cũng có các thành phần chưa trưởng thành. Ngay cả khi có các thành phần chưa trưởng thành, kết quả sau phẫu thuật cắt bỏ khối u quái thường tốt ở nhóm tuổi này.[30] Phẫu thuật cắt bỏ khối u thần kinh đệm (TSS) thường khả thi đối với u quái thai trước tuổi dậy thì, và sau khi cắt bỏ thành công và xác nhận mô học là lành tính, thường không cần theo dõi thêm.[27]

U nang biểu bì

Đây là các u nang lành tính có nguồn gốc từ ngoại bì, được lót bởi biểu mô sản sinh keratin. U nang có hình dạng "vỏ hành" nhiều lớp đặc trưng trên siêu âm (Hình 1).[11]Chúng dễ dàng được bóc tách, vì vậy TSS là phương pháp điều trị tiêu chuẩn. Không cần theo dõi lâu dài định kỳ sau khi cắt bỏ, nhưng trường hợp tái phát hiếm khi xảy ra.[26]

U nang bì

U nang bì bao gồm các thành phần kiểu da, bao gồm các phần phụ như nang lông và tuyến bã nhờn. Chúng lành tính. Hình ảnh siêu âm thường cho thấy các tổn thương dạng nang có thành dày, đường viền nhẵn với các mảnh vụn tăng âm không có mạch máu (Hình 2).[31,32] TSS là phương pháp điều trị tiêu chuẩn, và việc theo dõi định kỳ sau khi cắt bỏ thường không cần thiết.[27]

U tế bào mầm ác tính ở tinh hoàn (không có nguồn gốc từ GCNIS)

Khối u tế bào noãn hoàng

Đây là loại ung thư nội tinh hoàn phổ biến nhất ở trẻ em trước tuổi dậy thì. Độ tuổi thường gặp nhất là ở giai đoạn đầu dưới 3 tuổi, trung bình là 16 tháng tuổi.[9]Các khối u thường đặc và đồng nhất trên siêu âm . Nồng độ AFP trong huyết thanh tăng cao rõ rệt. 80% các khối u tế bào noãn hoàng trước tuổi dậy thì ở giai đoạn 1 khi được phát hiện.[33]20% bệnh nhân có di căn phổi khi được chẩn đoán.[2]Nếu nghi ngờ u túi noãn hoàng, cần chụp CT ngực, bụng và khung chậu để xác định giai đoạn bệnh, và lên kế hoạch cắt bỏ tinh hoàn triệt để. Phẫu thuật nạo vét hạch bạch huyết triệt để (RLND) không được thực hiện thường quy đối với u tế bào noãn hoàng trước tuổi dậy thì, vì sự lan rộng theo đường máu mà không có sự lan rộng

tại chỗ là phổ biến ở u tế bào noãn hoàng; điều mà RLND , với nguy cơ biến chứng đáng kể, sẽ không giải quyết được.[34]

Đối với bệnh ở giai đoạn 1 đã được xác định, với nồng độ AFP huyết thanh trở về bình thường sau phẫu thuật, thường không cần hóa trị. Tỷ lệ tái phát khoảng 20%. Do đó, nên theo dõi ung thư định kỳ sau phẫu thuật bằng cách sàng lọc nồng độ AFP kết hợp với các phương pháp chẩn đoán hình ảnh như MRI , và tỷ lệ điều trị thành công sau khi điều trị tái phát rất cao.[2,35]Đối với bệnh ở giai đoạn lâm sàng 2 có di căn hạch và bệnh đã di căn xa, hóa trị liệu được chỉ định trong hầu hết các phác đồ. Hóa trị liệu dựa trên platin rất hiệu quả đối với u túi noãn hoàng. Phẫu thuật nạo hạch vùng (RLND) chỉ dành cho bệnh còn sót lại tại chỗ hoặc tái phát.[2,33]

Khối u dây sinh dục và mô đệm tinh hoàn

U hạt tế bào non

Những khối u lành tính này thường xuất hiện ở trẻ sơ sinh và là loại u tinh hoàn phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh. Về mặt mô học, chúng bao gồm các lớp tế bào giống tế bào hạt, thường có sự biến đổi dạng nang.[16,36] Phẫu thuật TSS thường thành công và có hiệu quả chữa khỏi, chưa có trường hợp tái phát nào được báo cáo, và thường không cần theo dõi lâu dài sau khi cắt bỏ.[27]

Khối u tế bào Leydig

Ở trẻ em, u tế bào Leydig thường lành tính, mặc dù chúng có thể ác tính ở người lớn. U tế bào Leydig thường xuất hiện ở trẻ em khoảng 5-10 tuổi.[14,15]Đa phần các trường hợp biểu hiện dưới dạng khối u tinh hoàn không đau. Tuy nhiên, u tế bào Leydig có thể gây dậy thì sớm do sản sinh testosterone. Ngoài ra, 10-15% trẻ em mắc u tế bào Leydig có thể có các dấu hiệu nữ hóa như chứng vú to ở nam giới do tiết estradiol.[2]Hình ảnh trong quá trình phẫu thuật của u tế bào Leydig là các nốt sần màu vàng đồng nhất. Ở trẻ em trước tuổi dậy thì, phẫu thuật cắt bỏ khối u qua da (TSS) được khuyến cáo vì u tế bào Leydig hầu như luôn lành tính ở nhóm tuổi này. Nếu có kèm theo dậy thì sớm, thì nên thăm khám và theo dõi nội tiết. Các thay đổi ở tuổi dậy thì không đảo ngược sau khi u được cắt bỏ, vì trục nội tiết tố tuổi dậy thì đã được kích hoạt.[2]

Khối u tế bào Sertoli

Những biểu hiện này thường xuất hiện ở độ tuổi trung bình là 6 tháng, mặc dù chúng có thể xảy ra ở bất kỳ độ tuổi nào trước tuổi dậy thì. Một phần ba số trường hợp có liên quan đến các hội chứng như hội chứng Peutz-Jeghers

hoặc hội chứng Carney. 10% có biểu hiện dậy thì sớm do hoạt động nội tiết tố; hoặc thậm chí là chứng vú to ở nam giới, do khối u tiết ra aromatase, dẫn đến chuyển đổi androstenedione thành estrone.[37]Hầu hết các khối u này đều lành tính, nhưng có thể ác tính ở trẻ lớn hơn. Do đó, chụp CT để xác định giai đoạn trước phẫu thuật là điều cần thiết, đặc biệt là ở trẻ em trên 5 tuổi. Các hướng dẫn hiện hành khuyến cáo nên xem xét phẫu thuật cắt bỏ khối u tế bào Sertoli (TSS) đối với các khối u tế bào Sertoli ở trẻ em.[27]

Dị tật bẩm sinh và u nang

Loạn sản dạng nang của mạng lưới ống sinh tinh là một dị tật phát triển hiếm gặp, biểu hiện dưới dạng khối u ở tinh hoàn. Nó hầu như luôn đi kèm với chứng thiểu sản thận cùng bên. Siêu âm cho thấy tổn thương có dạng nang, thường ở cực trên của tinh hoàn, chèn ép mô tinh hoàn bình thường liền kề (Hình 3). Theo truyền thống, phẫu thuật cắt bỏ ống sinh tinh (TSS) được khuyến cáo cho tổn thương này. Tỷ lệ tái phát đáng kể sau TSS đã được báo cáo. Với hình ảnh đặc trưng trên siêu âm và dị tật thận cùng bên đi kèm, bản chất lành tính của nó, và ngày càng có nhiều báo cáo về sự thoái triển của tổn thương theo thời gian, phương pháp điều trị bảo tồn tinh hoàn kết hợp theo dõi hiện đang được đề xuất. Sinh thiết tổn thương, nếu có bất kỳ nghi ngờ nào về chẩn đoán trước khi điều trị bảo tồn, có thể được xem xét.[38,39]

U nang mào tinh hoàn đơn giản và u nang trong tinh hoàn có thể xuất hiện ở trẻ em. Đôi khi chúng gây ra triệu chứng. Thông thường, chúng có thể được điều trị bằng phương pháp bóc tách hoặc mở rộng nếu cần thiết.

Tóm tắt về các khối u tinh hoàn ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi.

Các khối u tinh hoàn ở thanh thiếu niên thường là ác tính, và thường là u tế bào mầm (GCT) , chủ yếu có nguồn gốc từ GCNIS . U tế bào mầm tinh hoàn chiếm 14% các bệnh ác tính ở thanh thiếu niên và là loại u đặc phổ biến nhất ở nhóm tuổi này.

Về mặt mô học, chúng thường là ung thư phôi, với các thành phần tế bào mầm không phải u tinh hoàn hỗn hợp . Chúng thường biểu hiện dưới dạng di căn và có tỷ lệ tái phát cao. Việc đánh giá các khối u ác tính nghi ngờ bao gồm chẩn đoán hình ảnh bằng siêu âm , các dấu ấn khối u - AFP , BHCG và LDH , và chụp CT ngực, bụng và khung chậu để xác định giai đoạn bệnh.[10]U quái thai sau tuổi dậy thì cũng có nguồn gốc từ GCNIS , khác với u quái thai trước tuổi dậy thì. Di căn xảy ra ở 22-37% trường hợp u quái thai ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi .[40]Cần lưu ý rằng các khối u ác

tính ở tinh hoàn ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi không nhất thiết phải có chỉ số dấu ấn khối u tăng cao.[41]

Tiêu chuẩn điều trị cho trường hợp nghi ngờ ung thư tinh hoàn ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi (AYA) là phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn triệt để qua đường bẹn. Đối với bệnh khu trú, phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn triệt để thường có hiệu quả chữa khỏi. Những bệnh nhân AYA mắc bệnh giai đoạn 1 sau phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn thường được theo dõi tích cực để phát hiện tái phát; 20-30% sẽ tái phát trên lâm sàng, và tỷ lệ sống sót với hóa trị liệu cứu vớt rất cao.[10]Cách tiếp cận thận trọng này hạn chế việc điều trị quá mức đối với phần lớn bệnh nhân ở giai đoạn lâm sàng 1, và hạn chế tiếp xúc với các tác dụng phụ của hóa trị liệu dựa trên platin, bằng cách nhắm mục tiêu điều trị vào những người có dấu hiệu tái phát. Khối u >4cm, xâm lấn mạch bạch huyết và thành phần ung thư phôi ngày càng tăng có liên quan đến nguy cơ di căn cao hơn.[42]

Bệnh nhân trẻ và thanh thiếu niên mắc bệnh ở giai đoạn lâm sàng II và III thường được điều trị bằng hóa trị. Phẫu thuật nạo hạch vùng (RLND) được sử dụng chọn lọc cho những bệnh nhân còn sót lại bệnh hoặc có khối u sau hóa trị, ngay cả khi các dấu ấn khối u âm tính, vì tổn thương còn sót lại có thể là u quái, thường ít đáp ứng với hóa trị.[10]

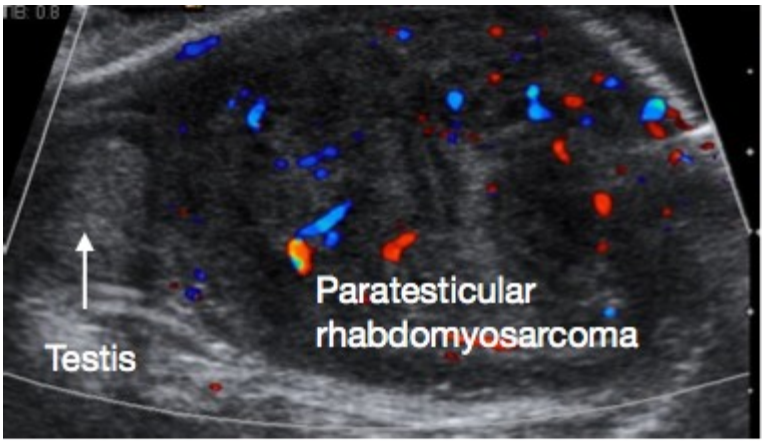
Tóm tắt về các khối u quanh tinh hoàn ở trẻ em

Phẫu thuật cắt bỏ tổn thương khu trú bằng phương pháp TSS thường được xem xét đối với các tổn thương lành tính hiếm gặp ở vùng quanh tinh hoàn như u mỡ.

U thần kinh ngoại bì sắc tố ở trẻ sơ sinh là một loại u hiếm gặp ảnh hưởng đến vùng mào tinh hoàn và vùng quanh tinh hoàn.[20]Thông thường, nó lành tính, nhưng việc phân biệt nó với các khối u ác tính tế bào tròn màu xanh lam trên mẫu sinh thiết có thể là một thách thức. Vì thường lành tính, phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn thường chữa khỏi bệnh; nhưng 10% có thể biểu hiện hành vi ác tính với tái phát và/hoặc di căn. Sau phẫu thuật, nên theo dõi bằng các phương pháp chẩn đoán hình ảnh cắt lớp như MRI .[2]

U mô liên kết cơ vân vùng quanh tinh hoàn là loại ung thư vùng quanh tinh hoàn thường gặp nhất ở trẻ em. Nó chiếm 5% tổng số các khối u ác tính trong bìu và 40% tổng số các khối u ác tính vùng quanh tinh hoàn.[43]Có hai đỉnh về tỷ lệ mắc bệnh, một ở nhóm thanh thiếu niên và người trẻ tuổi (AYA) và một ở trẻ sơ sinh dưới 6 tháng tuổi. Khối u có nguồn gốc từ các yếu tố trung mô của mô quanh tinh hoàn. Biểu hiện thường là một khối u không đau ở bìu, và một tỷ lệ đáng kể có di căn khi được chẩn đoán. Siêu

âm thường cho thấy một tổn thương đặc ở vùng quanh tinh hoàn (Hình 5). Cần chụp CT vùng bụng, khung chậu và ngực để đánh giá sự lan rộng tại chỗ và di căn. Các dấu ấn sinh học của khối u thường âm tính.



Hình 5. Siêu âm u cơ vân cạnh tinh hoàn, tinh hoàn bình thường ở bên trái hình ảnh, khối u lớn cạnh tinh hoàn ở bên phải hình ảnh.

Một tuyên bố đồng thuận từ Nhóm Ung thư Nhi khoa (COG), Nhóm Nghiên cứu Sarcoma Mô mềm Nhi khoa Châu Âu (EpSSG) và Nhóm Nghiên cứu Sarcoma Mô mềm Hợp tác (CWS) về quản lý phẫu thuật đối với rhabdomyosarcoma quanh tinh hoàn đã được công bố gần đây.[44]Phẫu thuật cắt bỏ toàn bộ tinh hoàn, bao gồm cả khối u, tinh hoàn và dây thừng tinh hoàn đến vòng trong, hiện là phương pháp điều trị phẫu thuật được khuyến cáo cho u cơ vân quanh tinh hoàn. Phương pháp tiếp cận qua bìu để cắt bỏ bị chống chỉ định vì nó gây khó khăn cho việc làm sạch phần gần ở mức vòng trong; sinh thiết qua bìu cũng nên tránh vì nó làm tăng nguy cơ làm tràn tế bào u.

Hầu hết các trường hợp u cơ vân quanh tinh hoàn ở trẻ em đều có đặc điểm mô học là dạng phôi thai. Nếu tổn thương là dạng phôi thai, thì đối với trẻ em trên 10 tuổi, nên tiến hành đánh giá hạch bạch huyết sau phúc mạc ở bất kỳ giai đoạn lâm sàng nào; nhưng đối với bé trai dưới 10 tuổi, việc đánh giá hạch bạch huyết sau phúc mạc chỉ được thực hiện nếu có bằng chứng về sự lan rộng tại chỗ hoặc hạch to. Nếu hình ảnh chụp cho thấy hạch to và không tiến hành đánh giá hạch bạch huyết, khuyến cáo nên điều trị bằng hóa trị như thể hạch có bị ảnh hưởng.[44]

Đối với u cơ vân dạng nang (alvaeolar rhabdomyosarcoma) về mặt mô học, việc đánh giá hạch bạch huyết vùng sau phúc mạc được khuyến cáo cho tất cả bệnh nhân bất kể kết quả chẩn đoán hình ảnh. Nếu hạch bạch huyết dương tính, thì cần chỉ định hóa trị và xạ trị.[44]

Kết quả điều trị u cơ vân quanh tinh hoàn tốt hơn ở nhóm trước tuổi dậy thì so với nhóm thanh thiếu niên . Tỷ lệ sống sót không tái phát là 90% ở nhóm trước tuổi dậy thì so với 63% ở nhóm thanh thiếu niên.[45]

Di căn hoặc khối u ác tính xâm lấn ở tinh hoàn trong thời thơ ấu

Tinh hoàn là vị trí thường bị xâm nhiễm trong bệnh bạch cầu và u lympho - chẳng hạn như bệnh bạch cầu cấp tính thể lympho, u lympho nang hoặc u lympho Burkitt ở trẻ em. Biểu hiện thường là tinh hoàn to bất thường ở một bên hoặc cả hai bên. Kết quả siêu âm thường cho thấy tinh hoàn to, giảm âm lan tỏa và tăng sinh mạch máu.[46]

TSS và phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn triệt để

Các hướng dẫn lâm sàng hiện nay khuyến nghị mạnh mẽ phẫu thuật cắt bỏ khối u tinh hoàn (TSS) đối với các khối u tinh hoàn trước tuổi dậy thì mà nghi ngờ mạnh mẽ là lành tính sau khi thăm khám.[27] Phẫu thuật TSS được thực hiện qua đường bẹn. Việc kẹp mạch máu không gây tổn thương của dây thừng tinh trước khi di động và bóc tách tinh hoàn được coi là một kỹ thuật ung thư học tiêu chuẩn, cho phép giảm thiểu chảy máu và tối ưu hóa khả năng quan sát quá trình bóc tách ở cơ quan thường nhỏ ở trẻ trước tuổi dậy thì. (Hình 6).

Hình 6 TSS - Kẹp mạch máu không gây tổn thương trên thừng tinh, u tế bào Leydig ở cực dưới tinh hoàn

Xét nghiệm mô học tức thì (frozen section) rất hữu ích để xác nhận tổn thương là lành tính và có ranh giới rõ ràng. Tại nhiều trung tâm có kinh nghiệm, xét nghiệm mô học tức thì hiện nay không được thực hiện thường quy đối với các tổn thương ở trẻ trước tuổi dậy thì có dấu ấn khối u âm tính và đặc điểm lâm sàng, siêu âm lành tính.[41]Nếu vẫn còn nghi ngờ hoặc nghi ngờ về khả năng ác tính bất chấp các bước của TSS , thì TSS sẽ bị hủy bỏ và tiến hành cắt bỏ tinh hoàn triệt để. Nếu TSS được thực hiện thành công, màng bao tinh hoàn sẽ được khâu kín sau khi cắt bỏ tổn thương, và tinh hoàn được đặt lại vào bìu.

Ở tất cả trẻ em nghi ngờ mắc bệnh ác tính ở tinh hoàn và vùng quanh tinh hoàn, cần thực hiện đánh giá giai đoạn trước phẫu thuật để xác định sự lan rộng tại chỗ và di căn. Phương pháp điều trị tiêu chuẩn cho các tổn thương ác tính là cắt bỏ toàn bộ tinh hoàn, được thực hiện qua đường bẹn và kẹp mạch máu trước khi di động tinh hoàn và khối u. Dây thừng tinh cần được thắt và cắt bỏ ở mức vòng trong. Đối với các tổn thương vùng quanh tinh hoàn, khối u cần được cắt bỏ toàn bộ cùng với tinh hoàn và dây thừng tinh;

nếu có sự xâm lấn da bìu, thì phần da bìu bị ảnh hưởng cũng cần được cắt bỏ toàn bộ cùng với khối u.[44]

Phân loại giai đoạn lâm sàng cho khối u ác tính

Nhóm Ung thư Nhi khoa (COG) sử dụng hệ thống phân giai đoạn lâm sàng Giai đoạn I-IV cho các khối u ác tính ở tinh hoàn trước tuổi dậy thì (Bảng 2). Giai đoạn I về cơ bản là bệnh khu trú tại tinh hoàn tại thời điểm phẫu thuật cắt bỏ.

Bảng 2 Phân loại giai đoạn ung thư tinh hoàn theo Nhóm Ung thư Nhi khoa

Sân khấu	Sự miêu tả
TÔI	Chỉ giới hạn ở tinh hoàn, được cắt bỏ hoàn toàn bằng phương pháp phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn vùng bẹn cao; không có bằng chứng lâm sàng, X-quang hoặc mô học về bệnh lý lan ra ngoài tinh hoàn.
	Bệnh nhân có chỉ số khối u bình thường hoặc không rõ khi chẩn đoán phải có kết quả nạo hạch sau phúc mạc cùng bên âm tính để xác nhận bệnh ở giai đoạn I nếu hình ảnh cho thấy hạch bạch huyết >2 cm.
	Bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn kèm thắt cao dây thừng tinh hoàn được xếp vào giai đoạn I.
II	“Sinh thiết qua bìu; bệnh lý vi thể ở bìu hoặc phần trên của thừng tinh (<5 cm tính từ đầu gần)
	"Việc các chỉ dấu khối u không trở về mức bình thường hoặc không giảm xuống với chu kỳ bán hủy thích hợp"
III	Sinh thiết qua bìu; bệnh lý vi thể ở bìu hoặc phần trên của thừng tinh (<5 cm tính từ đầu gần)
	Hạch bạch huyết >4 cm theo kết quả chụp CT hoặc 2–4 cm theo

Sân khấu	Sự miêu tả
	kết quả sinh thiết.
IV	Di căn xa, bao gồm cả gan
III	Có sự xâm nhiễm hạch bạch huyết vùng sau phúc mạc , nhưng không có sự xâm nhiễm nội tạng hoặc ngoài ổ bụng.

Ủy ban Liên hợp Ung thư Hoa Kỳ (AJCC) thường sử dụng hệ thống Khối u (T), Hạch (N) và Di căn (M) với phân định S cho các dấu hiệu khối u sau phẫu thuật (Bảng 3).

Bảng 3 Phân loại giai đoạn AJCC

Khối u nguyên phát T	Hạch bạch huyết vùng N	Di căn xa M	S-Chỉ dấu khối u trong huyết thanh
pT0 – không có bằng chứng về khối u nguyên phát	cN0 – không có di căn hạch vùng	M0 – không có di căn xa	S0 – nồng độ chất chỉ thị nằm trong giới hạn bình thường
pTis – tân sinh tế bào mầm nội ống (ung thư biểu mô tại chỗ)	pN0 – không có di căn hạch vùng	M1 – di căn xa	S1 - LDH < 1,5 XN và hCG (mIU/mL) <5000 và AFP (ng/mL) <1000
pT1 – khối u khu trú ở tinh hoàn và mào tinh hoàn mà không xâm lấn mạch bạch huyết ; khối u	cN1 – di căn với khối u hạch bạch huyết ≤ 2 cm hoặc nhiều hạch bạch huyết , không có hạch	M1a – di căn hạch không khu vực hoặc di căn phổi	S2 LDH 1,5–10 XN hoặc hCG (mIU/mL) 5000–50.000 hoặc AFP (ng/mL) 1000–10.000

Khối u nguyên phát T	Hạch bạch huyết vùng N	Di căn xa M	S-Chỉ dấu khối u trong huyết thanh
có thể xâm lấn vào màng bao tinh hoàn nhưng không xâm lấn vào màng bao tinh hoàn.	nào > 2 cm		
pT2 – khối u khu trú ở tinh hoàn và mào tinh hoàn kèm xâm lấn mạch bạch huyết , hoặc khối u lan rộng qua màng bao tinh hoàn kèm xâm lấn màng bao tinh hoàn.	pN1 – di căn với khối u hạch bạch huyết ≤2 cm và ≤5 hạch dương tính, không có hạch nào >2 cm	M1b – di căn xa đến các hạch bạch huyết không thuộc vùng và phổi	S3 LDH >10 x N hoặc hCG (mIU/mL) >50.000 hoặc AFP (ng/mL) >10.000
pT3 – khối u xâm lấn thừng tinh hoàn có hoặc không kèm theo xâm lấn mạch bạch huyết .	cN2 – di căn với khối u hạch bạch huyết kích thước 2–5 cm hoặc nhiều hạch bạch huyết , bất kỳ hạch nào có kích thước >2 cm nhưng không quá 5 cm		
pT4 – khối u xâm lấn bìu có hoặc không kèm	pN2 – di căn với khối u hạch bạch huyết 2–5 cm,		

Khối u nguyên phát T	Hạch bạch huyết vùng N	Di căn xa M	S-Chỉ dấu khối u trong huyết thanh
theo xâm lấn mạch bạch huyết.	hoặc >5 hạch dương tính, không có hạch nào >5 cm, hoặc có bằng chứng về sự lan rộng của khối u ra ngoài hạch.		
	cN3 – di căn với khối u hạch bạch huyết >5 cm		
	pN3 – di căn với khối u hạch bạch huyết >5 cm		

AFP : alpha fetoprotein; hCG: beta human chorionic gonadotropin; LDH : lactate dehydrogenase; LN : hạch bạch huyết; LVI : xâm lấn mạch bạch huyết; N: bình thường; c: lâm sàng; p: bệnh lý; T: khối u nguyên phát; N: hạch bạch huyết vùng; M: di căn; S: dấu ấn sinh học khối u trong huyết thanh.

Nghiên cứu liên nhóm về u cơ vân (Intergroup Rhabdomyosarcoma Studies - IRS) hiện đã được thay thế, thiết lập cả hệ thống 'phân nhóm' dựa trên khả năng phẫu thuật cắt bỏ và hệ thống phân giai đoạn TNM được IRS sửa đổi cho u cơ vân quanh tinh hoàn.

Biến chứng của điều trị

Cả phẫu thuật bảo tồn tinh hoàn (TSS) và cắt bỏ tinh hoàn triệt để đều là những thủ thuật giúp phục hồi tốt, với các rủi ro nhỏ liên quan đến chảy máu gây tụ máu bìu, nhiễm trùng và tái phát tổn thương. Teo tinh hoàn hiếm khi xảy ra sau phẫu thuật TSS .[41]

Những năm gần đây, trọng tâm trong việc quản lý các khối u tinh hoàn và cận tinh hoàn ở trẻ em là giảm thiểu rủi ro và tác dụng phụ lâu dài của hóa

trị và xạ trị, bằng cách phân loại nguy cơ khối u và chỉ cung cấp điều trị tiếp theo cho những trẻ đáp ứng các tiêu chí cần thiết. Hầu hết trẻ em mắc bệnh giai đoạn I hiện nay sẽ được theo dõi tích cực sau khi cắt bỏ khối u, và chỉ những trẻ có dấu hiệu tái phát mới cần hóa trị.

Các tác dụng phụ của hóa trị liệu như độc tính thận do cisplatin và bệnh thần kinh ngoại biên, cũng như xơ phổi sau khi dùng Bleomycin, đã được báo cáo rộng rãi.

Các tác dụng phụ lâu dài của hóa trị và xạ trị bao gồm suy giảm khả năng sinh sản và ung thư thứ phát.

Các bước theo dõi và giám sát được đề xuất sau điều trị

Các tổn thương lành tính đã được xác nhận với ranh giới rõ ràng, chẳng hạn như u quái thai trước tuổi dậy thì, thường không cần theo dõi lâu dài thường quy sau phẫu thuật cắt bỏ tuyến yên . Tuy nhiên, các hướng dẫn lâm sàng khuyến nghị theo dõi ban đầu sau phẫu thuật bằng siêu âm 3-6 tháng một lần trong năm đầu tiên sau phẫu thuật.[27]

Tất cả trẻ em mắc bệnh ung thư tinh hoàn và cận tinh hoàn đều cần được theo dõi và giám sát thích hợp trong vài năm theo phác đồ điều trị ung thư. Điều này nhằm duy trì việc giám sát tích cực để phát hiện bệnh tái phát, và theo dõi các tác dụng lâu dài sau phẫu thuật và điều trị bằng hóa trị và/hoặc xạ trị.

Điểm chính

- Đa số các khối u tinh hoàn ở trẻ trước tuổi dậy thì là lành tính.
- Đa số các khối u ác tính ở tinh hoàn trước tuổi dậy thì là các khối u tế bào noãn hoàng thuần túy.
- U mô đệm/dây sinh dục tinh hoàn rất hiếm gặp ở trẻ em và phần lớn có xu hướng lành tính.
- Đa số các khối u tinh hoàn ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi là ác tính.
- U mô liên kết cơ vân quanh tinh hoàn là loại ung thư ác tính quanh tinh hoàn phổ biến nhất ở trẻ em, nhưng vẫn hiếm gặp.

Kết luận

Đa số các khối u tinh hoàn ở trẻ trước tuổi dậy thì là lành tính. Phẫu thuật cắt bỏ khối u tinh hoàn (TSS) là phương pháp an toàn và được khuyến cáo

đối với các khối u tinh hoàn ở trẻ trước tuổi dậy thì có đặc điểm lâm sàng và siêu âm của tổn thương lành tính, và các chỉ số dấu ấn khối u âm tính.

Đa số các khối u ác tính ở tinh hoàn trước tuổi dậy thì là u tế bào noãn hoàng thuần túy. Nồng độ AFP tăng cao rõ rệt ở hầu hết các khối u tế bào noãn hoàng. Sau khi chụp CT để xác định giai đoạn bệnh, phương pháp điều trị là cắt bỏ toàn bộ tinh hoàn. Hầu hết bệnh ở giai đoạn I, khu trú tại tinh hoàn và phẫu thuật có thể chữa khỏi. Hóa trị chỉ dành cho trẻ em mắc bệnh ở giai đoạn II trở lên, hoặc những trẻ ở giai đoạn I tái phát sau phẫu thuật.

Đa số các khối u tinh hoàn ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi là ác tính. Chúng thường là ung thư phôi và u tế bào mầm hỗn hợp.

U bướu mô đệm/dây sinh dục ở tinh hoàn rất hiếm gặp ở trẻ em, phần lớn là lành tính và có thể điều trị bằng phẫu thuật cắt bỏ mô đệm tinh hoàn (TSS) .

U mô liên kết cơ vân quanh tinh hoàn là loại ung thư quanh tinh hoàn phổ biến nhất ở trẻ em. Sau khi chẩn đoán giai đoạn và thăm khám đầy đủ, phương pháp điều trị thường là cắt bỏ toàn bộ tinh hoàn cùng với khối u quanh tinh hoàn bằng đường mổ bẹn. Nếu tổn thương có dạng phôi thai trên mô học, nên đánh giá hạch bạch huyết sau phúc mạc đối với trẻ em trên 10 tuổi, bất kể giai đoạn bệnh; và đối với bé trai dưới 10 tuổi có bằng chứng về bệnh khu vực hoặc tái phát hạch. Nếu tổn thương có dạng phế nang trên mô học, nên đánh giá hạch bạch huyết sau phúc mạc đối với tất cả các trường hợp bất kể kết quả chẩn đoán hình ảnh.

Chương 45: Xạ trị và liệu pháp áp sát trong ung thư tiết niệu nhi khoa (Radiotherapy & Brachytherapy)

Chương 45: Xạ trị và Liệu pháp áp sát trong Ung thư Tiết niệu Nhi khoa

45.1. Đặt vấn đề

Ung thư tiết niệu ở trẻ em bao gồm các loại u ác tính của hệ niệu dục (thận, bàng quang, tiền liệt tuyến, tinh hoàn...) và đòi hỏi chiến lược điều trị đa mô thức. Xạ trị (radiotherapy – RT) và liệu pháp xạ trị áp sát (brachytherapy – BT) là hai phương thức điều trị tại chỗ-quanh vùng quan trọng bên cạnh phẫu thuật và hóa trị trong ung thư nhi khoa. Tuy nhiên, việc ứng dụng xạ trị ở trẻ em cần cân nhắc cẩn trọng do nguy cơ ảnh hưởng đến sự phát triển, chức năng cơ quan về lâu dài và biến chứng thứ phát. Thực tế, khoảng một nửa số trẻ sống sót sau điều trị các ung thư đặc ở trẻ em có ít nhất một hậu

quả sức khỏe nghiêm trọng do điều trị gây ra. Do đó, mục tiêu là tối ưu hóa hiệu quả kiểm soát ung thư đồng thời giảm thiểu tác dụng phụ muộn, thông qua áp dụng các kỹ thuật xạ trị tiên tiến và cá thể hóa phác đồ điều trị.

Tại Việt Nam, điều trị ung thư tiết niệu nhi khoa thường tuân thủ các phác đồ quốc tế như của Nhóm Ung thư Thiếu nhi (Children's Oncology Group – COG) hoặc Hiệp hội Ung thư Nhi quốc tế (SIOP), điều chỉnh phù hợp với điều kiện cơ sở. Xạ trị ngoài thường được thực hiện với kỹ thuật 3D-CRT hoặc IMRT tại các trung tâm có trang bị. Liệu pháp áp sát trong nhi khoa còn hạn chế, chủ yếu ở một số trung tâm chuyên sâu, do yêu cầu kỹ thuật gây mê hồi sức và trang thiết bị đặc thù. Nội dung chương này trình bày **nguyên lý cơ bản của xạ trị và áp sát**, **vai trò và chỉ định** trong từng loại ung thư tiết niệu nhi khoa chính (u nguyên bào thận – Wilms, u mầm sinh dục, u sarcoma cơ vân hệ niệu…), **kỹ thuật tiến hành**, **các biến chứng và theo dõi**, cùng **hướng tiếp cận hiện đại** trong lĩnh vực này.

45.2. Nguyên lý xạ trị và liệu pháp áp sát

Xạ trị (Radiotherapy): Sử dụng tia bức xạ ion hóa (thường là tia X năng lượng cao, tia gamma hoặc proton) để tiêu diệt tế bào ung thư thông qua gây tổn thương DNA và các cấu trúc phân bào. Tế bào ung thư, với khả năng sửa chữa DNA kém, sẽ chết hoặc mất khả năng sinh sản sau khi chiếu xạ. Các mô bình thường có khả năng hồi phục tốt hơn, nhưng ở trẻ em vẫn rất nhạy cảm do đang phát triển. Vì vậy, nguyên tắc "liều tối ưu" được áp dụng: sử dụng liều đủ kiểm soát khối u, nhưng hạn chế tối đa liều đến mô lành. Liều xạ trị tổng cộng được chia nhỏ (phân liều, thường 1,5–1,8 Gy/ngày, 5 ngày/tuần) để mô lành kịp phục hồi giữa các lần chiếu, giảm độc tính. Trong nhi khoa, cần gây ngủ hoặc gây mê nhẹ để đảm bảo bệnh nhi nằm yên trong suốt quá trình xạ trị. Kế hoạch xạ trị được thiết lập trên phim CT mô phỏng, xác định thể tích đích gồm thể tích bướu đại thể (GTV), thể tích lâm sàng (CTV) bao gồm vùng nghi có vi di căn, và thể tích điều trị (PTV) bao quanh CTV với biên an toàn (theo khuyến cáo của ICRU). Các cơ quan nguy cấp (OAR) được khoanh vùng để kiểm soát liều không vượt quá giới hạn chịu đựng. Ví dụ, khi xạ trị vùng bụng chậu, cần giới hạn liều tới thận còn lại, gan, tủy sống, ruột… theo ngưỡng an toàn (ví dụ không quá 8 Gy cho 50% thể tích mỗi thận trong trường hợp xạ trị hạch sau phúc mạc). Kỹ thuật 3D-CRT (xạ trị điều biến theo hình dạng 3D) và **IMRT** (xạ trị điều biến cường độ) giúp tối ưu phân bố liều, tập trung liều cao vào khối u và giảm liều cho mô lành xung quanh. IMRT đặc biệt hữu ích khi cần bảo vệ các cấu trúc nhạy cảm lân cận (tủy sống, gan, phổi…), ví dụ trong xạ trị u nguyên bào thận hoặc u tiền liệt tuyến ở trẻ em.

Liệu pháp xạ trị áp sát (Brachytherapy): Là hình thức xạ trị trong đó nguồn phóng xạ được đặt trực tiếp vào trong hoặc gần khối u, giúp tăng liều khu trú tại u và giảm liều ra xung quanh do hiệu ứng bình phương khoảng cách. Brachytherapy có thể thực hiện dưới dạng **áp sát suất liều thấp (LDR)** kéo dài liên tục hoặc **suất liều cao (HDR)** với các lần đặt ngắn (thường vài phút) nhờ hệ thống Afterloading điều khiển từ xa. Gần đây, kỹ thuật **suất liều xung (PDR)** – phát liều ngắt quãng mô phỏng LDR – cũng được áp dụng nhằm cá thể hóa điều trị. Nguyên tắc chung của áp sát: phẫu thuật viên đặt các ống hoặc kim chứa nguồn phóng xạ (thường Iridium-192) vào vùng khối u hoặc giường bướu khi phẫu thuật, sau đó tiến hành lập kế hoạch liều trên phim CT/MRI. Áp sát đặc biệt phù hợp cho các khối u khu trú, có thể tiếp cận để đặt nguồn, và mong muốn giảm liều chiếu lan tỏa (để bảo tồn cơ quan, hạn chế ảnh hưởng tăng trưởng). So với xạ trị ngoài, brachytherapy giúp **tăng tỷ lệ kiểm soát tại chỗ đồng thời giảm tác dụng phụ muộn ở một số bệnh nhi được chọn lọc kỹ**. Tuy nhiên, kỹ thuật này **đòi hỏi đội ngũ chuyên sâu và trang thiết bị phù hợp**, do đó thường chỉ thực hiện ở những trung tâm lớn, với sự phối hợp chặt chẽ giữa phẫu thuật nhi, ung bướu nhi và xạ trị.

45.3. Vai trò và chỉ định xạ trị – áp sát trong các ung thư tiết niệu nhi khoa

45.3.1. Ung thư nguyên bào thận (U Wilms)

Đại cương: U nguyên bào thận (Wilms' tumor) là khối u ác tính thường gặp nhất ở thận trẻ em. Điều trị chuẩn bao gồm phẫu thuật và hóa trị đa chất hướng dẫn bởi các nghiên cứu nhóm hợp tác (COG/NWTS ở Bắc Mỹ và SIOP ở châu Âu). Xạ trị đóng vai trò quan trọng trong kiểm soát tại chỗ đối với các trường hợp nguy cơ cao hoặc còn bệnh sau mổ. Mục tiêu là kiểm soát khối u tại giường thận và các vị trí di căn (nếu có) mà không thể loại bỏ hoàn toàn bằng phẫu thuật và hóa trị.

Chỉ định xạ trị: Theo hướng dẫn COG hiện hành, xạ trị hậu phẫu được áp dụng dựa trên giai đoạn bệnh và mô bệnh học như sau:

- **Giai đoạn I-II, mô học thuận lợi (favorable histology – FH): Không chỉ định xạ trị** nếu khối u được cắt hoàn toàn và hóa trị bổ trợ đầy đủ. Nghiên cứu NWTS cho thấy với u Wilms FH giai đoạn I-II, phẫu thuật + hóa trị (vincristine, actinomycin D ± doxorubicin) đã đủ, không cần xạ trị thêm.
- **Giai đoạn III, mô học thuận lợi: Chỉ định xạ trị vùng hố thận bên bệnh** sau mổ. Giai đoạn III bao gồm trường hợp khối u còn sót vi

thể hoặc đại thể không thể lấy hết, bướu vỡ hay lan tràn phúc mạc, hoặc di căn hạch vùng. Liều xạ trị vùng hố thận kinh điển là **10,8 Gy** (6 phân liều × 1,8 Gy) trải trong 1,5–2 tuần. Liều này dựa trên kết quả nghiên cứu NWTS-3 cho thấy **10 Gy đủ hiệu quả ngang 20 Gy** trong kiểm soát u Wilms giai đoạn III FH khi kết hợp hóa trị, đồng thời giảm được biến chứng. Trường hợp u lan tràn rộng ổ bụng hoặc tràn dịch phúc mạc, cần **xạ trị toàn ổ bụng (Whole-Abdominal RT – WART)** liều **10,5 Gy** (7 phân liều × 1,5 Gy). Nếu có khối bướu tồn dư trong ổ bụng, có thể tăng cường liều boost khu trú thêm ~5–10 Gy tùy tình huống.

- **Mô bệnh học bất lợi (unfavorable histology), bao gồm thể thoái sản (anaplastic Wilms): Xạ trị hậu phẫu được chỉ định cho mọi giai đoạn** từ I trở lên. Với thể thoái sản lan tỏa, tiên lượng xấu hơn, nghiên cứu AREN0321 của COG khuyến cáo liều tăng cường: **19,8 Gy** cho vùng thận nguyên phát giai đoạn III thay vì 10,8 Gy thông thường.
- **Di căn phổi (Stage IV phổi): Xạ trị toàn phổi (Whole-Lung Irradiation – WLI)** liều **12 Gy** (8 × 1,5 Gy) được khuyến cáo cho trẻ > 12 tháng tuổi có di căn phổi trên phim X-quang/CT lúc chẩn đoán. Trẻ < 12 tháng tuổi dùng liều thấp hơn, ~10,5 Gy. Tuy nhiên, các phân tích NWTS cho thấy nếu tổn thương di căn phổi chỉ thấy trên CT (vi thể) và hoàn toàn biến mất sau 6 tuần hóa trị, việc xạ trị phổi có thể không cải thiện sống còn. **Hướng dẫn mới của COG cho phép bỏ qua WLI** ở những bệnh nhân **FH di căn phổi hạn chế, không có di căn ngoài phổi, không có đột biến mất dị hợp tử 1p/16q, và đã **đáp ứng hoàn toàn sau 6 tuần hóa trị**. Điều này phản ánh xu hướng cá thể hóa, cân nhắc bỏ xạ trị để giảm độc tính (đặc biệt tránh ảnh hưởng phổi và nguy cơ ung thư thứ phát) khi hóa trị đã hiệu quả hoàn toàn.
- **Di căn gan, xương, não:** Ít gặp hơn. Phác đồ COG AREN0533 khuyến cáo liều xạ trị: **gan** 19,8 Gy (có thể cộng boost 5,4–10,8 Gy nếu còn u tồn dư); **xương** 25,2 Gy cho trẻ < 16 tuổi (30,6 Gy nếu ≥16t); **não** 21,6 Gy + boost 10,8 Gy vào khối u não (trẻ <16t; tăng thành 30,6 Gy nếu ≥16t). Những liều này nhằm cân bằng giữa hiệu quả và nguy cơ độc tính trên cơ quan đang phát triển (ví dụ xạ não liều thấp hơn cho trẻ nhỏ để hạn chế tổn thương thần kinh trung ương).

Kỹ thuật và lưu ý: Xạ trị hậu phẫu nên được bắt đầu **trong vòng 10–14 ngày sau mổ** để tối ưu hiệu quả kiểm soát tại chỗ. Trường hợp khởi trị muộn hơn 2 tuần có thể làm tăng nguy cơ tái phát tại chỗ, đặc biệt với u thể

thoái sản. Khi lập kế hoạch RT vùng hố thận, trường chiếu cần bao phủ **toàn bộ giường u nguyên phát, vùng hạch lân cận và **trọn vẹn các thân đốt sống kế cận** để tránh làm cong vẹo cột sống do phát triển không đều nếu chỉ chiếu nửa thân đốt. Hình dạng trường thường là hình chữ nhật bao trọn hố thận bên bệnh, bờ trên dưới từ cơ hoành đến mào chậu, bờ trong vượt quá đường giữa một chút để đảm bảo đủ phủ mô và cả thân đốt sống, bờ ngoài vừa quá đường giữa bụng bên đó. Tuy nhiên cần **che chắn thận đối diện** nếu có thể, nhằm bảo tồn chức năng thận còn lại. Với WLI, hai trường đối diện trước-sau bao trọn toàn bộ phổi từ vòm hoành đến đỉnh phổi, che chì tim nếu cần. WART thì hai trường trước-sau bao toàn ổ bụng từ cơ hoành tới sàn chậu, có thể tăng cường che chắn dạ dày, gan nếu liều tích lũy vượt giới hạn. Ở trẻ nhỏ, do thể tích cơ thể nhỏ, việc che chắn tuyệt đối các tạng là khó, nên cần tính toán liều đồng đều thấp nhất có thể cho các cơ quan. Kỹ thuật IMRT hoặc proton có thể hỗ trợ đáng kể trong việc giảm liều tán xạ tới thận đối bên, gan, cột sống so với kỹ thuật 3D truyền thống. **Proton therapy** hiện được nghiên cứu trong điều trị u Wilms (như thử nghiệm SJWT21 của St. Jude) với kỳ vọng **giảm độc tính dài hạn so với tia X thông thường** nhờ ưu thế dừng liều trong mô đích (Bragg peak). Các báo cáo bước đầu cho thấy proton **an toàn và mang lại kết quả kiểm soát tương đương xạ trị photon** trong u Wilms, đồng thời giảm liều rơi vãi đến gan, thận, ruột.

Liệu pháp áp sát trong u Wilms: Không có vai trò rõ rệt. Khối u nguyên bào thận nằm trong nhu mô thận, thường được phẫu thuật cắt bỏ cả thận, nên không có chỉ định đặt nguồn phóng xạ tại chỗ. Xạ trị tại vùng giường thận sau mổ bằng tia ngoài là lựa chọn phù hợp hơn. Chỉ trong tình huống đặc biệt (ví dụ u tái phát khu trú thành khối nhỏ ở thành bụng), áp sát mới có thể cân nhắc nhưng hiếm gặp.

45.3.2. Sarcoma cơ vân hệ niệu dục (Rhabdomyosarcoma – RMS)

Đại cương: Rhabdomyosarcoma là ung thư mô liên kết thường gặp nhất ở trẻ em, có khoảng 15–20% xuất phát từ hệ niệu sinh dục (bàng quang, tuyến tiền liệt, âm đạo, vùng quanh tinh hoàn). Điều trị RMS luôn mang tính đa mô thức: hóa trị toàn thân tích cực kết hợp với liệu pháp tại chỗ (phẫu thuật và/hoặc xạ trị) nhằm kiểm soát triệt để khối u nguyên phát. Xạ trị có vai trò thiết yếu trong **đạt kiểm soát tại chỗ** đối với RMS, nhất là khi phẫu thuật không thể lấy trọn khối u mà bảo tồn được cơ quan. Nhóm COG (trước đây là IRSG – Intergroup Rhabdomyosarcoma Study) và EpSSG (Nhóm nghiên cứu RMS châu Âu) đều sử dụng xạ trị như thành phần chính trong phác đồ cho các bệnh nhi có khối u còn lại sau phẫu thuật hoặc không mổ được.

Chỉ định xạ trị: Nguyên tắc chung: **RMS có mô bệnh học ác tính cao, nguy cơ tái phát tại chỗ nếu không xạ trị khi còn u sót.** Các chỉ định chính:

- **RMS nhóm II (còn sót vi thể) hoặc nhóm III (còn u đại thể sau phẫu thuật hoặc chỉ sinh thiết): Bắt buộc xạ trị vào vùng khối u nguyên phát** sau khi hoàn tất vài đợt hóa trị tấn công. Nghiên cứu IRS trước đây sử dụng liều chuẩn **41,4 Gy cho bệnh còn lại vi thể và 50,4 Gy cho u còn đại thể**. Những liều này đem lại kiểm soát tại chỗ xuất sắc (>85%), trở thành chuẩn mực nhiều thập kỷ. Ngày nay, với những tiến bộ trong phẫu thuật và hóa trị, một số phác đồ mới tìm cách giảm liều xạ nếu khối u đáp ứng tốt và được phẫu thuật lấy bớt: ví dụ, nếu sau hóa trị và phẫu thuật chuyển thành không còn u (NED) thì có thể giảm xạ trị xuống **36 Gy**, hoặc nếu chỉ còn vi thể thì **41,4 Gy**, trong khi chỉ những trường hợp vẫn còn u lớn mới dùng tới **50,4 Gy**. Việc giảm liều này nhằm giảm di chứng muộn mà không làm tăng tái phát, đã được COG kiểm chứng trong thử nghiệm D9803 ở các bệnh nhân nguy cơ trung gian có phẫu thuật bổ sung (Delayed Primary Excision).
- **RMS không phẫu thuật được (nhóm III) tại các vị trí nhạy cảm**: ví dụ RMS vùng bàng quang – tuyến tiền liệt, RMS âm đạo – tử cung ở bé gái, RMS đầu cổ khó mổ... Trong những trường hợp này, sau hóa trị thu nhỏ u, xạ trị triệt căn liều đầy đủ (~50,4 Gy) thường được thực hiện để diệt hoàn toàn khối u còn lại thay cho phẫu thuật, hoặc kết hợp phẫu thuật một phần + xạ trị (xem phần áp sát bên dưới).
- **RMS nhóm I (đã cắt hoàn toàn) nhưng có yếu tố nguy cơ cao:** Nhìn chung, nếu bướu được cắt rộng rãi R0 và không có di căn, có thể không cần xạ trị. Tuy nhiên, **trường hợp RMS thể loại hình ảnh (alveolar RMS) dù nhóm I** vẫn thường được cân nhắc xạ trị bổ trợ, do thể này ác tính cao, nguy cơ vi di căn tại chỗ. Các phác đồ COG trước đây thường chỉ định xạ trị 36 Gy cho alveolar RMS nhóm I để cải thiện kiểm soát vùng nguyên phát. Hiện tại, trong phân loại nguy cơ, alveolar RMS nhóm I thường được xếp vào nhóm nguy cơ trung gian, và nhiều phác đồ vẫn giữ xạ trị như một phần điều trị chuẩn.

Xạ trị trong RMS vùng bàng quang – tiền liệt tuyến: Đây là tiểu loại RMS đặc biệt (chiếm ~10–15% RMS) thường gặp ở trẻ <6 tuổi, mô bệnh học hay là thể phôi (embryonal). Triệu chứng hay gặp là tắc nghẽn tiểu hoặc tiểu máu. Trước đây, phẫu thuật triệt để (cắt bỏ bàng quang, tuyến tiền liệt) gây hậu quả nặng nề (mất bàng quang). Hiện nay, **chiến lược bảo tồn cơ**

quan được ưu tiên: hóa trị tấn công để thu nhỏ u, sau đó **phẫu thuật bảo tồn một phần** (loại bỏ tối đa mô u nhưng giữ lại cơ quan quan trọng như cổ bàng quang, niệu quản, cơ thắt) phối hợp với **xạ trị để diệt phần u còn lại**. Xạ trị có thể thực hiện bằng tia ngoài (EBRT) hoặc áp sát liên suất (xem phần kỹ thuật). Nghiên cứu tại châu Âu cho thấy **phẫu thuật bảo tồn kết hợp xạ trị (chủ yếu là áp sát) đạt tỷ lệ sống không bệnh 5 năm ~85,6%**, cao hơn rõ so với chỉ phẫu thuật bảo tồn đơn thuần (66,7%) hoặc phẫu thuật cắt bỏ bàng quang toàn phần (50%). Đặc biệt, **tỷ lệ giữ được bàng quang** trong nhóm có xạ trị áp sát kèm phẫu thuật lên tới ~87%, cao hơn nhiều so với nhóm phải cắt bỏ hẳn bàng quang. Do đó, với RMS bàng quang-tiền liệt tuyến, xạ trị đóng vai trò trung tâm trong kiểm soát tại chỗ, cho phép tránh phẫu thuật tàn phá và **cải thiện rõ rệt kết cục bảo tồn cơ quan**. Liều xạ trị thường dùng trong EBRT là khoảng **45 Gy/25 phân liều** nếu đã mổ giảm bớt u; hoặc **50,4 Gy/28 phân liều** nếu chỉ sinh thiết hoặc còn u đáng kể. Nên bắt đầu xạ trị vào khoảng tuần lễ 12 của hóa trị (sau 3–4 đợt hóa chất) để tận dụng thời gian u đã co nhỏ tối đa nhưng chưa xơ hóa nhiều. Trường chiếu bao phủ toàn bộ vùng khối u nguyên phát trước hóa trị và diện lan tràn của nó, có thể thu hẹp dần sau 36–41,4 Gy nếu dùng liều cao hơn (theo nguyên tắc “consolidation” để giảm tác dụng phụ lên mô lành). Cần lưu ý bảo vệ các cấu trúc: đầu dưới tủy sống (tránh quá 45 Gy), khớp háng, chỏm xương đùi, trực tràng và đặc biệt là các mầm sinh dục (buồng trứng ở bé gái, tinh hoàn ở bé trai – thường che chì tinh hoàn trong quá trình chiếu để tránh liều tán xạ gây vô sinh).

Xạ trị trong RMS vùng quanh tinh hoàn (paratesticular RMS): Đây là RMS phát sinh từ mô cơ thắt lưng hoặc dây tinh ở bé trai, thường gặp ở tuổi thiếu niên. Phẫu thuật thường gồm cắt bỏ khối u kèm tinh hoàn bên bệnh và thừng tinh tới lỗ bẹn trong (orchiectomy). Đặc điểm bệnh này là hay di căn hạch chậu-bàng quang (hạch sau phúc mạc). Với trẻ >10 tuổi, nguy cơ di căn hạch cao, do đó nếu phẫu thuật viên **không nạo hạch sau phúc mạc** thì cần phải xạ trị dự phòng vào vùng hạch này. Hướng dẫn IRS khuyến cáo: **trẻ >10 tuổi có RMS thừng tinh chưa nạo hạch hoặc có hạch (+)**: xạ trị **41,4 Gy** vào vùng hạch sau phúc mạc tương ứng bên bệnh. Nếu đã nạo hạch và kết quả âm tính ở trẻ >10t, có thể cân nhắc không xạ trị (theo nhánh IRS-V). Trẻ nhỏ <10t ít có di căn hạch nên có thể tránh xạ trị hạch nếu không có bằng chứng di căn. Trường chiếu hạch bao gồm từ T10-11 xuống đến L5, tương ứng vùng hạch cạnh động mạch chủ và tĩnh mạch chủ dưới (như trường “dog-leg” trong u tinh hoàn, xem phần 45.3.4). Ngoài ra, nếu khối u nguyên phát chưa lấy trọn, cũng xạ trị tương tự như các RMS

khác (đủ liều 50,4 Gy vào giường u). Lưu ý che chắn một phần ruột non, thận đối diện và gan trong trường chiếu bụng để giảm biến chứng.

Liệu pháp áp sát trong RMS: Brachytherapy ngày càng khẳng định vai trò trong RMS trẻ em, đặc biệt tại châu Âu, nhằm nâng cao liều tại u nhưng giảm độc tính xa. **Chỉ định áp sát** thường áp dụng cho RMS **tại chỗ khu trú, kích thước còn lại nhỏ sau hóa trị, ở vị trí cho phép cấy nguồn** (như bàng quang-tiền liệt tuyến, âm đạo, âm hộ, vùng cổ tử cung, một số trường hợp cơ quan nhỏ khác). Trong RMS bàng quang – TTL, kỹ thuật áp sát qua đường đáy chậu hoặc qua vết mổ mở bụng đã được áp dụng: phẫu thuật viên mở bàng quang lấy tối đa khối u, sau đó luồn kim/ống vào khối mô còn lại và vùng giường bướu, kết nối hệ afterloading để chiếu xạ từ từ (PDR) trong vài ngày. **Ưu điểm**: do nguồn nằm sát u nên có thể **tăng liều lên 60 Gy** tại u trong khi liều tại cơ quan lân cận như ruột, xương mu, trực tràng giảm đáng kể. Một nghiên cứu lớn với 75 bệnh nhi RMS bàng quang-TTL được áp sát PDR cho thấy kết quả **sống còn vượt trội (OS 5 năm ~97%, PFS 92%)** và **bảo tồn bàng quang tối đa**, với độc tính muộn chấp nhận được (78,8% bệnh nhi không gặp độc tính tiết niệu nặng độ 3 trở lên, và chỉ ~9,3% có biến chứng trực tràng độ 2-3). Áp sát cũng tỏ ra **hiệu quả trong điều trị trường hợp tái phát tại chỗ** sau điều trị ban đầu: phối hợp phẫu thuật lại và cấy nguồn áp sát có thể cứu vãn, tiêu diệt khối u tái phát mà tránh việc phải làm các phẫu thuật triệt để. Nhìn chung, kinh nghiệm quốc tế cho thấy **áp sát có thể đạt kiểm soát tại chỗ tương đương EBRT, nhưng giảm được biến chứng phát triển xương, mô mềm và nguy cơ ung thư thứ phát** (do thể tích mô lành nhận liều cao ít hơn). Tuy nhiên, **hạn chế** của áp sát là kỹ thuật phức tạp, đòi hỏi gây mê, và chỉ áp dụng ở trung tâm có kinh nghiệm (việc cấy nguồn cho trẻ em cần tính toán chi li, và trẻ phải được cố định tốt tránh dịch chuyển nguồn). Các hướng dẫn điều trị RMS gần đây của châu Âu (EpSSG) đã xây dựng tiêu chuẩn chọn bệnh nhi, kỹ thuật cấy, liều lượng cho brachytherapy trong RMS để chuẩn hóa thực hành. Ở Việt Nam, xạ trị áp sát cho RMS nhi khoa bước đầu có thể được xem xét ở những cơ sở có chuyên gia xạ trị và phẫu thuật nhi phối hợp, tuy nhiên nhìn chung EBRT vẫn là phương án chủ yếu do tính sẵn có và quen thuộc.

45.3.3. Ung thư bàng quang

Ung thư biểu mô bàng quang ở trẻ em là bệnh **hiếm gặp**. Khác với người lớn, phần lớn các khối u bàng quang ở lứa tuổi thiếu niên nhi đồng là **loại u nhú biểu mô (papillary urothelial carcinoma) độ thấp** hoặc thậm chí các u trung gian (như u caruncle, u mạch máu), có tiên lượng tốt. Điều trị

chủ yếu là nội soi cắt u (TURBT) và theo dõi, hiếm khi cần hóa trị hay xạ trị. **Xạ trị ngoài** chỉ được cân nhắc trong trường hợp rất hiếm ung thư biểu mô bàng quang ở thanh thiếu niên ở **giai đoạn xâm lấn cơ (T2 trở lên)** mà không thể phẫu thuật cắt bỏ bàng quang, hoặc bệnh tiến triển tại chỗ không kiểm soát được bằng phẫu thuật + hóa trị. Nếu phải xạ trị, có thể áp dụng tương tự phác đồ người lớn: xạ trị tri-modal (kết hợp TURBT tối đa + hóa trị nhạy bức xạ + xạ trị 45–50 Gy giữ bàng quang). Tuy nhiên, do nguy cơ ảnh hưởng lên bàng quang đang phát triển và các tạng lân cận (trực tràng, tử cung/buồng trứng ở nữ, ruột non) cao, nên ở trẻ em hầu như tránh dùng xạ trị trong ung thư biểu mô bàng quang. **Ung thư bàng quang loại RMS** đã đề cập ở mục trên (45.3.2), chiếm đa số các trường hợp ác tính bàng quang ở trẻ em, và cách tiếp cận điều trị khác hoàn toàn (hóa trị, xạ trị liều thấp hơn, phẫu thuật bảo tồn). Tóm lại, **xạ trị không đóng vai trò thường quy trong ung thư biểu mô bàng quang trẻ em**. Thay vào đó, phẫu thuật và theo dõi tích cực được ưu tiên.

45.3.4. Ung thư tinh hoàn

Ung thư tinh hoàn ở lứa tuổi thiếu niên và trẻ em gồm chủ yếu là **u tế bào mầm (germ cell tumor)**, trong đó các phân độ mô học khác nhau ảnh hưởng đến việc điều trị. Ở trẻ nhỏ (dưới tuổi dậy thì), loại hay gặp nhất là **u túi noãn hoàng (yolk sac tumor)** hoặc **u quái (teratoma)**, thường được điều trị bằng phẫu thuật cắt tinh hoàn và hóa trị (ví dụ phác đồ BEP nếu ác tính). **Xạ trị ít có vai trò trong các u non-seminoma** này vì chúng kém nhạy xạ nhưng nhạy hóa chất, và đồng thời xạ trị vùng chậu có thể gây vô sinh và suy chức năng sinh dục về sau. **Leydig** và các tế bào mầm ở trẻ rất nhạy cảm với bức xạ; liều >12 Gy có thể gây tổn thương không hồi phục việc sản xuất testosterone và tinh trùng. Do đó, hiện nay đối với u tế bào mầm tinh hoàn trẻ em (nhất là **u loại không phải seminoma**), phác đồ **không sử dụng xạ trị**, thay vào đó hóa trị bằng cisplatin hiệu quả cao và ít ảnh hưởng lâu dài hơn.

U tinh (seminoma) ở tuổi vị thành niên: Seminoma tinh hoàn thuần túy hiếm gặp trước tuổi dậy thì, nhưng có thể xuất hiện ở thiếu niên lớn (>15 tuổi). Về sinh học, seminoma ở lứa tuổi này tương tự người lớn, rất **nhạy xạ trị**, do đó xạ trị từng là phương pháp cổ điển trong giai đoạn sớm. Hiện nay, các hướng dẫn người lớn (Ví dụ NCCN, ESMO) thường **ưu tiên theo dõi tích cực hoặc hóa trị carboplatin** cho giai đoạn I seminoma, và chỉ dùng xạ trị khi có chỉ định cụ thể (giai đoạn II, hoặc chống chỉ định hóa chất). Nếu áp dụng, **xạ trị hạch sau phúc mạc** (trường "dog-leg" bao phủ hạch cạnh động mạch chủ và chậu cùng bên) được thực hiện. Phác đồ cụ thể:

Giai đoạn IIA: xạ trị para-aortic và hạch chậu cùng bên liều **20 Gy/10 lần**, sau đó boost vào vùng hạch di căn thêm **10 Gy** (tổng 30 Gy). **Giai đoạn IIB:** tương tự nhưng boost thêm **16 Gy** (tổng 36 Gy) vào hạch >2 cm. Liều >36 Gy không cải thiện thêm hiệu quả mà tăng độc tính. Xạ trị seminoma cần kỹ thuật chính xác (CT-planning 3D), che chắn tinh hoàn đối bên (để tránh giảm sinh tinh) và kiểm soát liều tới thận, ruột non, dạ dày trong giới hạn an toàn. Ở nước ta, những trường hợp u tinh hoàn ở tuổi thiếu niên thường được quản lý theo hướng dẫn người lớn, trong đó xạ trị chỉ dùng khi cần và cân nhắc thận trọng. Nhìn chung, **xạ trị có vai trò hạn chế trong ung thư tinh hoàn trẻ em**, trừ seminoma giai đoạn sớm chọn lọc.

Ngoài các loại trên, một số ung thư khác vùng niệu dục ở trẻ em cực kỳ hiếm (như **ung thư tuyến tiền liệt nguyên phát ở thiếu niên**, **ung thư thận trung mô**, **ung thư biểu mô tuyến thượng thận** v.v.). Xạ trị trong các tình huống này phụ thuộc từng ca bệnh và phải dựa trên kinh nghiệm người lớn do không có nghiên cứu lớn. Ví dụ, ung thư tuyến tiền liệt thực thụ hầu như không gặp ở trẻ; nếu có, xử trí tương tự người lớn (phẫu thuật, xạ trị hỗ trợ nếu còn bệnh). Ung thư vỏ thượng thận ở trẻ em thường được phẫu thuật triệt để, chưa rõ vai trò xạ trị hậu phẫu (có thể cân nhắc nếu còn dư mô bướu). Những ca hiếm này đòi hỏi hội chẩn đa chuyên khoa và tham khảo tài liệu thế giới khi quyết định.

45.4. Kỹ thuật thực hiện xạ trị và áp sát

45.4.1. Xạ trị ngoài (External Beam Radiation Therapy – EBRT)

Chuẩn bị bệnh nhi: Do bệnh nhi thường khó hợp tác nằm yên, cần lên kế hoạch cố định phù hợp (nệm chân không, mặt nạ cố định nếu chiếu vùng đầu-cổ...). Trẻ nhỏ <5 tuổi thường cần gây mê hoặc an thần mỗi lần xạ trị. Điều này đòi hỏi phối hợp giữa bác sĩ gây mê và kỹ thuật viên xạ trị để đảm bảo an toàn và chính xác. Trước xạ trị, bệnh nhi được lập kế hoạch trên CT mô phỏng ở tư thế điều trị, có thể kết hợp MRI để xác định chính xác ranh giới bướu và các mô cần tránh. Bác sĩ xạ trị xác định các thể tích: GTV (khối u hiện tại – nếu còn), CTV (vùng mô có nguy cơ vi di căn sau mổ hoặc vùng giường u), PTV (CTV mở rộng để bù sai số thiết lập và di động, thường +0,5–1 cm tùy vị trí). Ví dụ, trong u Wilms sau mổ, CTV có thể là toàn bộ hố thận bên bệnh bao gồm vết mổ, chân cuống thận, vùng hạch quanh động mạch chủ cùng mức, và PTV sẽ mở rộng thêm ~1 cm. Phác liều được lựa chọn theo phác đồ (như các phần 45.3). Phân liều 1,8 Gy/ngày phổ biến trong ung thư đặc, riêng các trường hợp xạ trị toàn phổi/ổ bụng dùng 1,5 Gy/ngày để giảm độc tính phổi, ruột.

Kỹ thuật chiếu xạ: Thường sử dụng máy gia tốc tuyến tính phát tia X năng lượng 4–10 MV. Với u vùng bụng (Wilms, RMS tiền liệt tuyến...), hai hoặc bốn trường đối diện trước-sau hoặc đa hướng được dùng trong 3D-CRT. Hiện nay, với sự phổ cập của **IMRT/VMAT**, có thể dùng nhiều trường quay điều biến để giảm liều tới thận đối diện, gan, buồng trứng... Ví dụ, IMRT trong u Wilms giúp che chắn >80% thận lành khỏi vùng nhận 10 Gy, trong khi kỹ thuật 2D truyền thống khó đạt được. **IGRT (xạ trị dẫn hướng hình ảnh)** bằng chụp CBCT hàng ngày cũng hữu ích ở trẻ em, do cơ thể trẻ nhỏ có thể thay đổi nhanh (sụt cân, khối u co nhỏ nhanh) gây sai lệch trường chiếu. Ở những khối u gần tạng di động (như thận gần cơ hoành), cần cố định thêm bằng đai bụng hoặc kiểm soát thở nếu có điều kiện để giảm dao động vị trí.

Kiểm soát chất lượng: Trẻ em có nguy cơ cao bị tác dụng phụ, nên yêu cầu tuân thủ chặt chẽ liều lượng quy định. Mỗi kế hoạch cần được bác sĩ kiểm tra đảm bảo liều vào khối u đủ và liều tới cơ quan lành trong giới hạn. Trong quá trình xạ trị, cần đánh giá tác dụng phụ cấp tính (viêm da, viêm niêm mạc bàng quang gây tiểu rát, tiêu chảy do viêm ruột nếu chiếu ổ bụng...). Dinh dưỡng của trẻ cũng cần quan tâm, vì xạ trị bụng chậu có thể gây chán ăn, buồn nôn – cần dùng thuốc chống nôn dự phòng.

45.4.2. Xạ trị áp sát (Brachytherapy)

Nguyên tắc thực hiện: Khác với EBRT chiếu từ ngoài vào, brachytherapy đòi hỏi **thủ thuật đặt nguồn** vào vùng mục tiêu. Tùy vị trí u, có thể là áp sát **nội hốc (intracavitary)** – đặt nguồn trong một khoang tự nhiên (vd: đặt nguồn vào bàng quang, âm đạo) hoặc **áp sát kẽ (interstitial)** – cắm kim chứa nguồn xuyên qua mô (vd: cắm kim qua tầng sinh môn vào u tiền liệt tuyến ở trẻ). Trong nhi khoa, áp sát kẽ thường được dùng hơn do khối u ít khi nằm trọn trong một hốc tự nhiên rõ ràng và kích thước nhỏ.

Quy trình chung:

1. **Chuẩn bị và gây mê:** Bệnh nhi được gây mê toàn thân để đảm bảo không đau và nằm yên.
2. **Đặt dụng cụ áp sát:** Dựa trên kế hoạch phẫu thuật/xạ trị, phẫu thuật viên hoặc bác sĩ xạ trị cấy các **ống nhựa (catheter)** hoặc **kim thép nhỏ** qua phẫu trường đến vùng giường u. Ví dụ RMS bàng quang: mở bụng, rạch bàng quang lấy u rồi xuyên 8–12 ống nhựa chuyên dụng qua thành bàng quang và tầng sinh môn, phủ kín diện khối u cũ. Các ống này được cố định chắc tại chỗ (khâu vào mô, nối thành mạng lưới). Kiểm tra hình ảnh (chụp X-quang hoặc CT) để xác nhận vị trí các ống phù hợp che phủ thể tích cần chiếu.

3. **Lập kế hoạch liều:** Sau khi đặt ống, bệnh nhi được chụp CT mô phỏng với ống tại chỗ. Bác sĩ xác định lại CTV cần chiếu xạ (thường là vùng mô quanh nơi có khối u). Phần mềm kế hoạch được dùng để tính toán phân bố liều tối ưu bằng cách điều chỉnh thời gian hoặc vị trí dừng nguồn trong mỗi ống (điều này gọi là **afterloading**: nguồn Ir-192 sẽ chạy qua các ống, dừng tại các điểm khác nhau theo thời gian định trước để đạt liều theo yêu cầu).

4. **Chiếu xạ áp sát:** Với **HDR** brachytherapy, nguồn Ir-192 hoạt độ cao sẽ được máy tự động đưa vào từng ống, mỗi lần vài phút theo lịch trình; bệnh nhi có thể được làm thức hoặc tiếp tục an thần tùy thời gian. Với **PDR**, liều được chia thành các xung mỗi giờ, kéo dài liên tục trong vài ngày – trường hợp này trẻ được nằm phòng riêng trong thời gian điều trị, hạn chế người chăm sóc tiếp xúc gần và được theo dõi sát về sinh hiệu, giảm đau.

5. **Theo dõi và rút ống:** Sau khi đạt đủ liều (ví dụ ~60 Gy tính trên thể tích điều trị), các ống sẽ được tháo ra dưới gây tê/gây mê nhẹ. Vết đặt ống thường nhỏ, có thể tự lành hoặc cần vài mũi khâu da.

Ưu nhược điểm kỹ thuật: Brachytherapy cho phép **đạt liều cao khu trú**: đường cong liều giảm rất nhanh chỉ sau vài mm từ nguồn, do đó các cơ quan ngay cạnh được bảo vệ tốt. Ví dụ áp sát RMS bàng quang có thể giới hạn liều tới trực tràng và mô xương chậu thấp hơn so với xạ ngoài EBRT liều tương đương. Thêm nữa, tổng thời gian điều trị thường ngắn (vài ngày so với 5–6 tuần xạ ngoài). Nhược điểm chính là **xâm lấn**: bệnh nhi phải chịu thêm cuộc thủ thuật/mổ để đặt nguồn, nguy cơ nhiễm trùng, chảy máu tại chỗ đặt. Ngoài ra, do phạm vi chiếu hẹp nên brachytherapy **chỉ hiệu quả khi biết rõ phạm vi còn tế bào ung thư** – thường phù hợp khối u nhỏ sau mổ. Nếu có xâm lấn vi thể rộng hoặc di căn xa, vẫn cần phối hợp EBRT hoặc hóa trị toàn thân song song. Đội ngũ thực hiện brachytherapy nhi khoa cần có kinh nghiệm về chọn khoảng cách ống, liều chuẩn cho trẻ (mô trẻ em nhạy hơn, nên thường **giảm 10–15% liều so với người lớn** cho cùng loại u).

Ví dụ áp sát điển hình: RMS bàng quang-TTL: Áp sát kẽ qua đường đáy chậu với PDR Ir-192 60 Gy/5-6 ngày, liều tính theo hệ số tương đương sinh học tương đương ~50 Gy EBRT. RMS âm đạo (bé gái): có thể đặt ống qua ngã âm đạo kết hợp xuyên tầng sinh môn, liều ~40–45 Gy PDR sau hóa trị, nhằm tránh phẫu thuật cắt âm đạo. Các trường hợp này cho kết quả bảo tồn cơ quan rất tốt (đa số bệnh nhi nữ duy trì cấu trúc âm đạo bình thường).

Ở Việt Nam, áp sát thường được triển khai trong ung thư phụ khoa người lớn (cổ tử cung), chưa phổ biến ở trẻ em. Những kinh nghiệm quốc tế có thể được tiếp thu dần để mở rộng khả năng điều trị cho bệnh nhi, nhưng cần cân nhắc nguồn lực và lợi ích từng ca. Khi chưa có điều kiện áp sát, **xạ trị ngoài bằng kỹ thuật hiện đại vẫn là trụ cột** trong kiểm soát các ung thư tiết niệu nhi.

45.5. Biến chứng và theo dõi

Điều trị xạ trị và áp sát, dù tối ưu đến đâu, vẫn có nguy cơ gây tác dụng phụ, nhất là ở trẻ em trong giai đoạn phát triển nhanh. Việc nhận biết sớm và theo dõi lâu dài các biến chứng giúp can thiệp kịp thời, nâng cao chất lượng sống cho trẻ sống sót.

Biến chứng cấp tính: xảy ra ngay trong hoặc sau đợt xạ trị vài tuần, thường **phục hồi sau 1-2 tháng**:

- **Viêm da tại trường chiếu:** da đỏ rát, khô hoặc ẩm loét (nếu liều >40 Gy). Thường gặp ở vùng nếp gấp (háng, tầng sinh môn). Chăm sóc bằng giữ khô thoáng, bôi kem làm ẩm.
- **Viêm niêm mạc:** Xạ trị bụng chậu có thể gây viêm niêm mạc bàng quang (tiểu gắt buốt, tiểu rắt, đôi khi tiểu máu nhẹ) và viêm trực tràng (tiêu lỏng, mót rặn). Điều trị triệu chứng bằng tăng uống nước, thuốc chống co thắt, điều chỉnh chế độ ăn ít chất xơ nếu tiêu chảy.
- **Suy tủy nhẹ:** do tia tác động lên tủy xương trong xương chậu, cột sống lưng – có thể gây thiếu máu, giảm bạch cầu, tiểu cầu nhẹ. Cần theo dõi công thức máu hàng tuần, hỗ trợ bằng truyền máu hoặc thuốc kích thích tủy nếu cần, đặc biệt khi kết hợp hóa trị.
- **Mệt mỏi, chán ăn, buồn nôn:** do cơ chế viêm hệ thống từ các mô chiếu xạ; hỗ trợ dinh dưỡng và dùng thuốc chống nôn (như ondansetron) giúp trẻ tiếp tục ăn uống.

Biến chứng muộn: có thể biểu hiện sau nhiều tháng đến nhiều năm, thậm chí lúc trưởng thành:

- **Ảnh hưởng tăng trưởng xương:** Xương trẻ em đang phát triển rất nhạy cảm với bức xạ. Chiếu xạ một bên cơ thể (vd. xạ trị hố thận) có thể làm bên đó tăng trưởng chậm hơn, gây **vẹo cột sống, lệch khung chậu** nếu không chú ý kỹ thuật (như đã đề cập, cần chiếu trọn thân đốt sống để tránh vẹo cột sống). Xương chậu bị chiếu >20 Gy có nguy

cơ ngừng phát triển sớm, dẫn đến **chân thấp chân cao** nếu trường chiếu không đối xứng.

- **Suy giảm chức năng cơ quan chiếu xạ:** Xạ trị ổ bụng có thể gây **xơ hóa thận** bên được chiếu, giảm độ lọc cầu thận; xạ gan liều cao gây men gan tăng hoặc suy giảm dự trữ gan; xạ phổi toàn bộ 12 Gy có thể làm **giảm dung tích phổi** nhẹ và tăng nguy cơ viêm phổi xạ trị (nhưng với liều 12 Gy nguy cơ thấp, hay gặp hơn nếu >15 Gy). Xạ trị vùng hạch chậu có thể ảnh hưởng một phần **chức năng ruột non** (dính ruột, kém hấp thu).
- **Tác động lên phát triển sinh dục và sinh sản:** Xạ trị cột sống thắt lưng có thể ảnh hưởng trục nội tiết (tuyến yên – sinh dục) nếu liều cao, nhưng ít gặp. Đáng lo hơn là **tổn hại buồng trứng, tử cung, tinh hoàn** nếu nằm trong trường chiếu: trẻ gái xạ trị vùng chậu có thể bị suy buồng trứng sớm, thiểu sản tử cung (gây vô sinh hoặc sẩy thai sau này). Trẻ trai bị chiếu tinh hoàn >4–6 Gy có nguy cơ giảm sinh tinh nặng, và >12 Gy thì hầu như mất chức năng Leydig (giảm testosterone). Do đó cần hết sức che chắn gonad trong khi xạ.
- **Biến chứng tiết niệu – sinh dục đặc hiệu:** Sau xạ trị RMS bàng quang, khoảng 20–30% bệnh nhi có thể gặp **xơ nhỏ bàng quang** (bladder fibrosis) khiến sức chứa bàng quang giảm, tiểu nhiều lần – thường liên quan liều >45 Gy. Khoảng dưới 10% có **hẹp niệu đạo** (do viêm xơ do tia). Với bé gái xạ trị vùng âm đạo, có thể gây hẹp âm đạo hoặc kém phát triển buồng trứng.
- **Nguy cơ ung thư thứ phát:** Đây là mối quan tâm lớn. Tia xạ có thể gây đột biến dẫn đến ung thư thứ hai sau nhiều năm. Ví dụ, xạ trị vùng bụng có thể làm tăng nguy cơ **sarcoma xương** hoặc **ung thư biểu mô** vùng chiếu sau 10-15 năm. Nguy cơ này tỷ lệ với liều tích lũy và thể tích chiếu. Sử dụng proton hoặc kỹ thuật che chắn tốt có thể giảm phần nào nguy cơ này, nhưng không loại trừ hoàn toàn.

Theo dõi lâu dài: Mọi bệnh nhi sau xạ trị cần chương trình theo dõi đến khi trưởng thành. Ban đầu mỗi 3-6 tháng trong 2 năm đầu (phát hiện sớm tái phát, đánh giá hồi phục tác dụng phụ cấp), sau đó mỗi năm 1 lần cho đến ít nhất 5 năm, và sau trưởng thành thì chuyển cho bác sĩ trưởng thành theo dõi các di chứng muộn. Các nội dung theo dõi gồm:

- **Khám phát triển thể chất:** đo chiều cao, cân nặng, so sánh biểu đồ tăng trưởng. Phát hiện sớm bất cân xứng (vd cột sống cong, chân tay phát triển lệch) để can thiệp chỉnh hình nếu cần.

- **Đánh giá cơ quan chiếu xạ:** làm xét nghiệm máu định kỳ (chức năng thận – độ lọc cầu thận, chức năng gan, nội tiết sinh dục như FSH/LH, testosterone/estrogen khi tới tuổi dậy thì). Siêu âm bụng, X-quang ngực, đo chức năng hô hấp, đo MUGA scan tim (nếu có xạ trung thất) theo khuyến cáo từng bệnh.
- **Tư vấn di truyền – sinh sản:** với trẻ đến tuổi dậy thì, cần tư vấn về khả năng sinh con. Trường hợp có nguy cơ vô sinh cao (vd xạ trị chậu bé gái) có thể bàn về lưu giữ trứng non, hoặc tinh trùng (nếu dậy thì rồi) trước khi điều trị.
- **Phát hiện ung thư thứ phát:** hướng dẫn bệnh nhân các dấu hiệu sớm (u cục mới, triệu chứng bất thường kéo dài…). Khuyến cáo tầm soát sớm một số ung thư: ví dụ chụp nhũ ảnh tuyến vú sớm (từ 25-30 tuổi) cho những bệnh nhân từng xạ trị trung thất/ngực (vì nguy cơ ung thư vú tăng). Tuy nhiên ở ung thư tiết niệu, ít có khuyến cáo tầm soát đặc hiệu ngoài việc thăm khám lâm sàng tổng quát hàng năm và chụp hình ảnh khi nghi ngờ.

45.6. Hướng tiếp cận hiện đại

Lĩnh vực xạ trị nhi khoa đang có nhiều tiến bộ nhằm **tối ưu hóa điều trị – cá thể hóa cho từng bệnh nhi – và giảm thiểu tác dụng phụ muộn**. Một số hướng nổi bật:

- **Xạ trị điều biến liều cao cấp (IMRT) và xạ trị dưới hướng dẫn hình ảnh (IGRT):** IMRT cho phép phân bố liều phức tạp, tránh các cơ quan lành quan trọng. Ví dụ, trong u nguyên bào thận, IMRT giúp giảm liều tới gan và thận đối diện, nhờ đó giảm nguy cơ suy thận và xơ gan thứ phát so với kỹ thuật cũ. IGRT (như chụp Cone-beam CT mỗi ngày) đặc biệt quan trọng ở trẻ vì sai lệch nhỏ cũng có thể chiếu nhầm vào nhiều mô lành (cơ thể trẻ nhỏ). IGRT đảm bảo độ chính xác, cho phép giảm biên PTV và do đó giảm thể tích mô lành chịu liều cao.
- **Xạ trị proton và hạt nặng:** Proton beam therapy ngày càng được ứng dụng rộng rãi trên thế giới cho trẻ em. Proton có đặc tính **dừng lại tại khối u (Bragg peak)**, không phát tán liều ra phía sau khối u, do đó **giảm liều rải không cần thiết** vào mô lành. Lợi ích dài hạn là **giảm nguy cơ ung thư thứ phát và tác dụng phụ phát triển**. Nhiều trung tâm lớn (Mỹ, Châu Âu) đã dùng proton cho các khối u bụng-chậu như u Wilms, RMS để bảo vệ tối đa cơ quan. Kết quả ban đầu cho thấy proton hiệu quả tương đương photon về kiểm soát bướu. Nhược điểm là chi phí cao và đòi hỏi cơ sở hạ tầng lớn; tại Việt Nam

hiện chưa có cơ sở proton, nhưng tương lai đây sẽ là hướng phát triển quan trọng. Ngoài proton, tia carbon (hạt nặng) cũng được nghiên cứu ở vài nơi, có lợi điểm diệt u kháng xạ (do LET cao) nhưng chưa ứng dụng rộng rãi ở nhi khoa.

- **Cá thể hóa và giảm thiểu điều trị:** Xu hướng hiện nay là **điều trị "vừa đủ"** – nghĩa là tùy nguy cơ của từng bệnh nhân mà quyết định liều xạ hoặc thậm chí bỏ xạ nếu không cần. Như đã nêu, ví dụ **COG bỏ xạ phổi** cho một số trẻ u Wilms di căn phổi đáp ứng tốt; hoặc **SIOP bỏ xạ bụng** cho bệnh nhân u Wilms hoại tử hoàn toàn sau hóa trị trước mổ. Trong RMS, các thử nghiệm giảm liều (ví dụ xuống 36 Gy khi đã phẫu thuật sạch u) cũng nhằm mục tiêu tương tự. Mặt khác, với bệnh rất nguy cơ cao, có thể **tăng cường điều trị tại chỗ**: như phẫu thuật thêm + xạ trị liều cao để cố gắng cứu bệnh nhân (ví dụ RMS ổ bụng lớn). Cá thể hóa còn thể hiện ở việc lập kế hoạch riêng cho từng trẻ: bác sĩ cân nhắc sự phát triển tương lai (vd chiếu cả đốt xương để tránh lệch) và hoàn cảnh (trẻ rất nhỏ <3 tuổi có thể cố trì hoãn xạ trị tối đa do não đang phát triển nhanh dễ tổn thương).
- **Hướng dẫn đồng thuận quốc tế:** Do ung thư nhi khoa hiếm, các nghiên cứu thường đa quốc gia. Các tổ chức như **COG, SIOP, EpSSG, CCLG** (Anh), JCCG (Nhật) thường xuyên cập nhật phác đồ. Các hướng dẫn mới nhất (COG 2022, SIOP RTSG 2021) đều nhấn mạnh vai trò hội chẩn đa mô thức, thực hành xạ trị chuẩn hóa (tuân thủ ICRU trong phân chia thể tích, liều), đồng thời khuyến khích các kỹ thuật hiện đại để giảm tác dụng phụ. Đặc biệt, **ICRU và ESTRO** đã xuất bản các báo cáo về xạ trị nhi khoa, đề cập liều chịu đựng của mô trẻ em và khuyến cáo thiết lập kế hoạch phù hợp lứa tuổi. Thời gian tới, khi tuổi thọ trẻ em ung thư cải thiện, việc phòng ngừa và quản lý di chứng xạ trị sẽ càng được chú trọng.

45.7. Kết luận

Xạ trị và liệu pháp áp sát là những vũ khí không thể thiếu trong điều trị ung thư tiết niệu nhi khoa, góp phần cải thiện đáng kể tỷ lệ sống còn và bảo tồn cơ quan cho bệnh nhi. Qua nhiều thập kỷ, hiểu biết và kỹ thuật đã tiến bộ, cho phép chúng ta sử dụng xạ trị một cách an toàn hơn, hiệu quả hơn. Đối với từng loại ung thư cụ thể – từ u nguyên bào thận, sarcoma cơ vân đến các u hiếm gặp khác – việc chỉ định xạ trị cần dựa trên hướng dẫn chuẩn kết hợp với đánh giá cá nhân hóa cho bệnh nhi. Liệu pháp áp sát mở ra cơ hội kiểm soát bệnh với ít tác dụng phụ hơn trong một số tình huống đặc thù, nhưng đòi hỏi điều kiện thực hiện phù hợp.

Để tối ưu kết quả, điều trị xạ trị nhi khoa đòi hỏi sự phối hợp chặt chẽ đa chuyên khoa: bác sĩ ung bướu, phẫu thuật viên nhi, bác sĩ xạ trị, gây mê, chuyên gia phục hồi chức năng... Đồng thời, việc theo dõi dài hạn và chăm sóc sức khỏe toàn diện cho trẻ sống sót là phần không tách rời, nhằm đảm bảo trẻ không chỉ khỏi bệnh ung thư mà còn có cuộc sống trưởng thành khỏe mạnh. Với sự phát triển của công nghệ (IMRT, proton) và nghiên cứu sinh học phân tử (giúp chọn lọc đối tượng cần xạ trị), tương lai ngành xạ trị nhi khoa sẽ tiếp tục hướng đến **điều trị chính xác, hiệu quả và nhân văn**, mang lại nhiều cơ hội khỏi bệnh và phát triển bình thường cho các bệnh nhi ung thư.

Tài liệu tham khảo

1. National Cancer Institute (NCI). *Wilms Tumor and Other Childhood Kidney Tumors Treatment (PDQ®) – Health Professional Version*. Cập nhật 2025.
2. Davidoff AM et al. **Wilms Tumor** (Nephroblastoma), Version 2.2021, *NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology*. J Natl Compr Canc Netw. 2021;19(8):945-977.
3. Children’s Oncology Group (COG). *AREN0321 & AREN0533 Protocol Summaries*. 2018.
4. Arndt CA et al. *Delayed Primary Excision with Subsequent Radiotherapy for Intermediate-Risk RMS*. Int J Cancer. 2015;137(1):204-211.
5. Mandeville HC et al. **Consensus Guidelines for Brachytherapy in Pediatric Rhabdomyosarcoma**. *Radiother Oncol.* 2024;195:110273.
6. Le Reun E et al. *Image-Guided PDR Brachytherapy in Pediatric Bladder-Prostate RMS: Outcomes*. Int J Radiat Oncol Biol Phys. 2025;121(3):658-666.
7. Schmidt A et al. *Surgery and Brachytherapy for Pediatric Bladder/Prostate RMS*. J Urol. 2020;204(4):825-834.
8. Tau A. **Testicular tumors in children and adolescents: long-term endocrine and fertility issues**. Transl Androl Urol. 2020;9(5):2495-2508.
9. Główka A et al. *Radiotherapy in Testicular Germ Cell Tumors – a literature review*. Contemp Oncol (Pozn). 2017;21(3):200-205.

10. Northwestern Medicine. **Proton Therapy for Pediatric Tumors – Precision Radiation Reduces Side Effects** (HealthBeat, May 2024)

Chương 46: Tổ chức nhóm điều trị ung thư Tiết niệu Nhi (Concepts on the Pediatric Urology Oncology Team)

Ung thư nhi khoa được định nghĩa là một căn bệnh hiếm gặp, chiếm chưa đến 1% tổng số các ca ung thư được chẩn đoán tại Hoa Kỳ. Tuy nhiên, đây lại là nguyên nhân gây tử vong hàng đầu ở trẻ em và thanh thiếu niên.[1]Trong bốn thập kỷ qua, tỷ lệ mắc các loại ung thư ở trẻ em dưới 15 tuổi đã liên tục gia tăng.[2]

Khả năng sống sót sau khi được chẩn đoán mắc bệnh ung thư ở trẻ em phụ thuộc vào quốc gia mà trẻ sinh sống: ở các nước có thu nhập cao, hơn 80% trẻ em mắc ung thư được chữa khỏi, nhưng ở nhiều nước có thu nhập thấp, tỷ lệ này chỉ dưới 30%.[3]Một tỷ lệ cao những người sống sót sau ung thư đồng nghĩa với việc họ có nguy cơ cao gặp phải các tác dụng phụ cấp tính, mãn tính và muộn nghiêm trọng, gây tàn tật và đe dọa tính mạng do ung thư và phương pháp điều trị gây ra.[4]

Các loại ung thư xảy ra ở trẻ em từ 0 đến 17 tuổi phản ánh một nhóm bệnh không đồng nhất với các đặc điểm sinh học, di truyền và nhân khẩu học riêng biệt. Hơn nữa, việc phân loại và xếp nhóm ung thư ở trẻ em liên tục phát triển cùng với sự xuất hiện của những kiến thức mới liên quan đến các đặc điểm phân tử, bệnh lý và tiên lượng của nhóm bệnh ác tính đa dạng này. Bệnh bạch cầu, u lympho và ung thư hệ thần kinh trung ương chiếm đến 70% các trường hợp ung thư trong độ tuổi này.[1]

Chăm sóc đa ngành—Cái cũ lại trở thành cái mới

Để điều trị ung thư ở trẻ em một cách hiệu quả, thường cần đến sự tham gia của nhiều chuyên gia y tế và chăm sóc sức khỏe khác nhau, dẫn đến nguy cơ giao tiếp kém hiệu quả và phối hợp chăm sóc không hiệu quả. Những chuyên gia tham gia vào quá trình chăm sóc ung thư cho bệnh nhân tạo

thành nhóm điều trị ung thư, được gọi là nhóm đa ngành (MDT), được định nghĩa là một phương pháp tiếp cận tích hợp trong chăm sóc sức khỏe, trong đó các chuyên gia y tế và các chuyên gia chăm sóc sức khỏe liên quan cùng nhau xây dựng kế hoạch điều trị cá nhân cho từng bệnh nhân, có tính đến tất cả các lựa chọn điều trị phù hợp.

Trong lĩnh vực ung thư, ý tưởng về nhóm đa chuyên khoa (MDT) không phải là mới. Trong 50 năm qua, các hội đồng chuyên gia về khối u đã tồn tại ở Hoa Kỳ. Tuy nhiên, cho đến gần đây, việc nâng cao chất lượng chăm sóc bệnh nhân ít được ưu tiên hơn so với giáo dục. Xu hướng hướng tới chăm sóc ung thư dựa vào cộng đồng ở Hoa Kỳ trong suốt những năm 1980 đã thúc đẩy sự ra đời của các hội đồng chuyên gia về khối u, tạo điều kiện thuận lợi cho việc chia sẻ thông tin giữa các bác sĩ tham gia và cải thiện tiêu chuẩn chăm sóc.[5]

Trong nhiều hệ thống chăm sóc sức khỏe, chăm sóc ung thư đa chuyên khoa vẫn được gọi là hội đồng khối u, hội nghị ung thư đa chuyên khoa, đánh giá ca bệnh đa chuyên khoa hoặc phòng khám đa chuyên khoa. Tùy thuộc vào đối tượng bệnh nhân phục vụ, các nhóm đa chuyên khoa và phòng khám này thường tập trung vào các cơ quan hoặc khối u cụ thể. Các cuộc họp này thường được tổ chức hàng tuần tại các bệnh viện lớn; nhưng tại các cơ sở nhỏ hơn, chúng có thể được tổ chức hàng tháng hoặc kết nối thông qua hội nghị truyền hình với các trung tâm ung thư lớn hơn để tiếp tục các cuộc họp.

Các cuộc họp định kỳ đã được tán thành như một phương tiện để đạt được điều này, nhằm đảm bảo tất cả bệnh nhân được chẩn đoán và điều trị kịp thời, việc quản lý bệnh nhân dựa trên bằng chứng và có sự liên tục trong chăm sóc. Tại Chile, Kế hoạch Ung thư Quốc gia được ban hành năm 1988 và tán thành mô hình nhóm đa ngành trong quản lý bệnh nhân ung thư.

Nhóm đa chuyên khoa (MDT) được công nhận là yếu tố then chốt trong việc cung cấp dịch vụ chăm sóc và điều trị chất lượng cao cho bệnh nhân ung thư. Trọng tâm của các cuộc họp MDT là ra quyết định và lập kế hoạch điều trị hợp tác, nơi các thành viên cốt lõi từ các chuyên khoa liên quan tham dự các cuộc họp để chia sẻ chuyên môn và đưa ra các khuyến nghị nhóm về quản lý bệnh nhân dựa trên bằng chứng khoa học tốt nhất hiện có.

Các nghiên cứu trên nhóm dân số trưởng thành đã chứng minh rằng việc lựa chọn nhóm đa chuyên khoa (MDT) giúp cải thiện việc tuân thủ các khuyến nghị dựa trên bằng chứng và dẫn đến những thay đổi trong chẩn đoán ung

thư và phác đồ điều trị ở các trường hợp ung thư mới.[6]Hơn nữa, sự hài lòng của bệnh nhân đối với việc sử dụng MDT đã được chứng minh là rất cao.[7]

Bằng chứng hỗ trợ vai trò của MDT

Mặc dù bằng chứng liên kết phương pháp điều trị đa chuyên khoa (MDT) với việc cải thiện tỷ lệ sống sót chưa được thiết lập rõ ràng, nhưng dữ liệu gần đây dường như ủng hộ mối liên hệ giữa phương pháp này và sự cải thiện tỷ lệ sống sót của trẻ em mắc ung thư gan ở nước ta. Các bác sĩ đang trong quá trình đào tạo có cơ hội tuyệt vời để thảo luận về các tình huống cụ thể tại các cuộc họp. Các thành viên trong cộng đồng y tế giao tiếp và chia sẻ thông tin, đặc biệt là giữa các chuyên gia tại bệnh viện và các bác sĩ chăm sóc ban đầu, để cải thiện việc chuyển tuyến và chăm sóc liên tục.

Các bác sĩ ung bướu nội khoa, bác sĩ ung bướu chỉnh hình, bác sĩ ung bướu nhi khoa, bác sĩ phẫu thuật đầu và cổ, bác sĩ chẩn đoán và can thiệp hình ảnh, bác sĩ xạ trị, bác sĩ bệnh lý học và điều dưỡng thường là những thành phần cốt lõi của nhóm điều trị ung thư đa chuyên khoa.

Các thành viên khác tham gia vào nhóm đa chuyên khoa (MDT) bao gồm: 1. Bác sĩ và điều dưỡng chăm sóc giảm nhẹ, hiện được gọi là nhóm chăm sóc hỗ trợ, vai trò của họ là phòng ngừa và điều trị các triệu chứng và tác dụng phụ của ung thư và quá trình điều trị. 2. Dược sĩ lâm sàng ung thư, chuyên gia về phác đồ thuốc, cách dùng thuốc, điều chỉnh liều lượng, tương tác thuốc và tác dụng phụ. 3. Chuyên gia sức khỏe tâm thần, chẳng hạn như bác sĩ tâm thần, nhà tâm lý học và chuyên viên tư vấn được chứng nhận. 4. Chuyên viên phục hồi chức năng, chẳng hạn như chuyên viên vật lý trị liệu, trị liệu nghề nghiệp, trị liệu ngôn ngữ hoặc trị liệu giải trí. 5. Nhân viên xã hội ung thư, kết nối mọi người với các nguồn hỗ trợ tài chính và các nguồn lực thiết thực khác. 6. Chuyên viên tư vấn di truyền, một thành phần quan trọng trong việc lập kế hoạch điều trị ung thư hiện đại và đánh giá nguy cơ ung thư của gia đình.

Tùy thuộc vào loại khối u và cơ sở y tế, thành phần của nhóm sẽ khác nhau. Ở nước ta, bác sĩ chuyên khoa ung thư nhi tham dự hội nghị để cung cấp thông tin và giải đáp thắc mắc của bệnh nhân. Tại Mỹ và các nước châu Âu, vai trò này do các y tá chuyên khoa hoặc trợ lý bác sĩ đảm nhiệm.

Tùy thuộc vào giai đoạn điều trị ung thư, tất cả các chuyên gia chăm sóc sức khỏe sẽ trình bày quan điểm của mình, thảo luận và đưa ra các khuyến nghị, đồng thời ghi chép lại vào hồ sơ bệnh án của bệnh nhân. Một thành viên phù hợp trong nhóm chăm sóc sẽ theo dõi việc thực hiện tất cả các khuyến nghị với cha mẹ bệnh nhân sau khi cuộc họp kết thúc.

Khi triển khai mô hình nhóm đa ngành (MDT) , một số trở ngại đáng kể có thể phát sinh, bao gồm thiếu thời gian, nguồn nhân lực và số lượng bệnh nhân ít. Các vấn đề về cấu trúc phân cấp và sự tham gia không đồng đều trong việc ra quyết định cũng cần được giải quyết. Để ngăn chặn việc các thành viên trong nhóm bị gạt ra ngoài lề và đưa ra những quyết định sai lầm, các cuộc họp hiệu quả cần được bổ sung bằng sự lãnh đạo hiệu quả. Nhóm phải đạt được sự đồng thuận về việc tôn trọng lẫn nhau, coi trọng các ý kiến khác nhau và khuyến khích thảo luận mang tính xây dựng, thể hiện quan điểm của bệnh nhân và các khía cạnh tâm lý trong chăm sóc.

Mặc dù tầm quan trọng của việc tiếp xúc giữa các chuyên gia khác nhau được thừa nhận rộng rãi, nhưng vẫn có những ý kiến khác nhau về lợi ích tương đối của các cuộc họp đa ngành chính thức so với các cuộc gặp gỡ không chính thức của các chuyên gia khi cần thiết.

Trong y văn có rất ít thông tin về tác động của các cuộc họp nhóm đa chuyên khoa (MDT) đến tỷ lệ sống sót , và mặc dù chúng đã được chấp nhận rộng rãi như một chuẩn mực trong nhiều hệ thống chăm sóc sức khỏe, khiến việc thực hiện các nghiên cứu đối chứng ngẫu nhiên về vấn đề này trở nên khó khả thi, một số bác sĩ lâm sàng đã bày tỏ lo ngại về những ảnh hưởng tiêu cực mà các cuộc họp này có thể gây ra cho các học viên tham dự với tư cách thụ động.[8]Người ta cũng bày tỏ lo ngại về việc vai trò của bệnh nhân trong các cuộc họp này ngày càng giảm sút và khả năng các nguyện vọng và quan điểm của họ không được đại diện đầy đủ, mà không cho bệnh nhân cơ hội xem xét kỹ lưỡng tất cả các lựa chọn khả thi.

Vai trò của hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng

Liệu hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDSS) có vai trò gì trong chăm sóc ung thư nhi khoa? CDSS có thể được định nghĩa là "các hệ thống được thiết kế để hỗ trợ trực tiếp việc ra quyết định lâm sàng, trong đó các đặc điểm của từng bệnh nhân được đối chiếu với cơ sở dữ liệu kiến thức lâm sàng được vi tính hóa, và các đánh giá hoặc khuyến nghị cụ thể cho từng bệnh nhân sau đó được trình bày cho bác sĩ lâm sàng và/hoặc bệnh nhân để đưa ra quyết định".[9]

Hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) có thể giúp nhóm đa chuyên khoa ung thư giải quyết các vấn đề về tổ chức và quản lý như lập kế hoạch, thu thập dữ liệu, trình bày và ghi chép thống nhất các quyết định. Tuy nhiên, việc sử dụng hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDSS) hỗ trợ việc ra quyết định dựa trên bằng chứng, lấy bệnh nhân làm trung tâm, đánh giá tất cả dữ liệu bệnh nhân trong thời gian thực, bao gồm cả các bệnh đồng mắc, và

cung cấp cảnh báo, nhắc nhở và các khuyến nghị quản lý, đưa ra các khuyến nghị cụ thể cho từng bệnh nhân trong thời gian thực.[10]

Điều quan trọng cần nhấn mạnh là hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDSS) thường chỉ đề xuất kế hoạch quản lý tốt nhất, nêu rõ lý do y khoa và các tài liệu, nghiên cứu hỗ trợ có liên quan; tất nhiên, các thành viên nhóm đa chuyên khoa (MDT) chịu trách nhiệm cuối cùng trong việc đưa ra quyết định.

Hơn nữa, hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDSS) cho phép các nhân viên y tế và sinh viên y khoa xử lý các trường hợp bệnh, đồng thời so sánh kết luận của họ với các đề xuất và dữ liệu hỗ trợ.

Ngoài ra, mô-đun thân thiện với bệnh nhân của hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDS) có thể cung cấp cho bệnh nhân quyền truy cập và giải thích các khuyến nghị lâm sàng một cách phù hợp, giúp họ hiểu được lý do đằng sau các liệu pháp được đề xuất và cho phép họ đưa ra quyết định sáng suốt hơn.

Kết luận

Tóm lại, công tác chăm sóc bệnh nhân ung thư đã có những bước tiến dài, từ việc chỉ một bác sĩ đưa ra quyết định, đến các diễn đàn nơi trình bày những ca bệnh thú vị, và các cuộc họp nhóm đa chuyên khoa (MDT) để cùng nhau quản lý bệnh nhân ung thư hàng ngày.

Cần tập trung nghiên cứu các phương pháp tốt hơn để hỗ trợ các cuộc họp lập kế hoạch chăm sóc quan trọng nhưng đầy áp lực này. Công nghệ hỗ trợ ra quyết định tiên tiến hứa hẹn một hệ thống vận hành minh bạch hỗ trợ việc ra quyết định của các nhóm đa ngành trên toàn thế giới.[11]

Phần VIII: Sỏi, chấn thương và cấp cứu Tiết niệu Nhi khoa

Chương 47: Sỏi thận ở trẻ em – điều trị phẫu thuật (Renal Calculi – Surgical Management)

Xác suất hình thành sỏi thận nói chung khác nhau ở các khu vực khác nhau trên thế giới và được ước tính là 1–5% ở châu Á, 10–15% ở Hoa Kỳ và dao

động từ 1–15% trên toàn thế giới tùy thuộc vào tuổi tác, giới tính, chủng tộc và vị trí địa lý.[1]Trong vài thập kỷ gần đây, tỷ lệ mắc sỏi thận đang gia tăng trên toàn thế giới. Tại Mỹ , ước tính tỷ lệ mắc bệnh ở người trưởng thành trong giai đoạn 2007–2010 là 8,8%. Sự gia tăng bệnh sỏi thận cũng được ghi nhận ở giới trẻ, với tỷ lệ nữ giới mắc bệnh cao hơn so với nam giới.[2,3,4]Sự gia tăng tỷ lệ mắc bệnh sỏi thận dẫn đến gia tăng số lượt khám cấp cứu, nhập viện, phẫu thuật và chi phí chăm sóc sức khỏe. Tại Mỹ , chi phí chăm sóc sức khỏe cho bệnh sỏi tiết niệu ở trẻ em lên tới ít nhất 375 triệu đô la mỗi năm.[5]Ngoài ra, tỷ lệ tái phát sỏi thận ở trẻ em trong vòng 3 đến 5 năm kể từ lần đầu tiên hình thành sỏi là khoảng 50%.[6,7,8]Tuy nhiên, có đến 60% trẻ em mắc phải sỏi thận không tự đào thải và phẫu thuật vẫn là phương pháp điều trị chính ở những trường hợp này.[9]Tuy nhiên, phương pháp điều trị phẫu thuật đã trải qua một sự thay đổi lớn trong vài thập kỷ qua. Trong 50 năm qua, đã có sự chuyển đổi từ phẫu thuật mở sang tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) rồi đến nội soi tiết niệu để điều trị sỏi thận ở trẻ em. Cho đến những năm 1980, phần lớn sỏi thận được điều trị bằng phương pháp phẫu thuật mở. Tuy nhiên, với sự ra đời của ESWL và tán sỏi qua da (PCNL) sau những năm 1980, ban đầu là ở người lớn, độ an toàn và hiệu quả của chúng cũng đã được chứng minh ở trẻ em. Hiện nay, với việc thu nhỏ các dụng cụ, phương pháp nội soi tiết niệu dưới dạng PCNL và nội soi tán sỏi qua da (RIRS) đã cải thiện đáng kể khả năng tiếp cận hệ thống bể thận của bệnh nhi bị sỏi thận với tỷ lệ biến chứng tối thiểu và tỷ lệ loại bỏ sỏi tối đa.[10]

Tán sỏi ngoài cơ thể bằng sóng xung kích

Phương pháp tán sỏi ngoài cơ thể bằng sóng xung kích (ESWL) lần đầu tiên được sử dụng để điều trị sỏi thận ở người lớn vào đầu những năm 1980. Sau khi tính an toàn được chứng minh ở người lớn, phương pháp này nhanh chóng được sử dụng cho trẻ em vào năm 1986.[11,12]Ban đầu, các nhà sản xuất chỉ khuyến cáo điều trị bằng phương pháp này cho bệnh nhân có chiều cao trên 135 cm do những khó khăn kỹ thuật đối với máy móc. ESWL là một trong những lựa chọn điều trị sỏi thận có kích thước đến 15 mm. Đối với sỏi có kích thước lớn hơn 15 mm, tỷ lệ tái điều trị tăng lên đáng kể và tỷ lệ loại bỏ sỏi cũng giảm so với các phương pháp điều trị nội soi tiết niệu.

Nhờ sự cải tiến của máy tán sỏi ngoài cơ thể, loại bỏ bể nước và hình ảnh sỏi dưới hướng dẫn siêu âm , việc chấp nhận và điều trị bằng tán sỏi ngoài cơ thể ở trẻ em đã tăng dần. Tỷ lệ sạch sỏi ở bệnh nhi dao động từ 65% đến 71%, tùy thuộc vào vị trí sỏi, năng lượng sử dụng và loại máy.[13]

Ưu điểm của ESWL

Ưu điểm quan trọng nhất của phương pháp tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) là tính không xâm lấn. Tỷ lệ sạch sỏi đạt khoảng 68% đến 84% chỉ với một hoặc hai lần điều trị. Điều này là do sóng xung kích ít bị suy giảm và lan truyền tốt hơn trong thể tích cơ thể nhỏ của trẻ, dẫn đến sự phân mảnh sỏi hiệu quả hơn. Ngoài ra, niệu quản của trẻ em có khả năng giãn nở tốt hơn so với người lớn. Do đó, niệu quản của trẻ em có thể dễ dàng đào thải sỏi hơn so với người lớn.

Nhược điểm của ESWL

Nhược điểm quan trọng nhất là tỷ lệ loại bỏ sỏi thấp so với các thủ thuật nội soi tiết niệu. Thứ hai, ngay cả ESWL cũng cần gây mê toàn thân ở phần lớn bệnh nhi (Hình 1). Thứ ba, có những lo ngại về tác động của ESWL đối với sự phát triển của thận. Lifshitz *và cộng sự* đã nghiên cứu tác động của ESWL trên 29 bệnh nhân trong thời gian trung bình 9 năm và nhận thấy có xu hướng giảm sự phát triển của thận ở những quả thận được điều trị, với một trường hợp tăng huyết áp.[14]Tuy nhiên, các tác giả tin rằng những thay đổi này là do thận bất thường và không phải do phương pháp tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) gây ra . Theo dõi thêm 39 trẻ em được điều trị bằng ESWL cho thấy không có trường hợp tăng huyết áp hoặc sẹo thận nào trên phim chụp DMSA , sau khoảng thời gian từ 6 tháng đến 8 năm.[15]Villanyi *và cộng sự* đã tiến hành nghiên cứu trên 16 trẻ em từ 6 đến 14 tuổi và nhận thấy không có sự suy giảm chức năng thận, nhưng có sự bài tiết tạm thời các chất chỉ điểm tổn thương thận, chẳng hạn như beta2-macroglobulin, trong vòng một tuần. Do đó, khuyến nghị là nên để khoảng thời gian ít nhất 15 ngày giữa hai lần điều trị tán sỏi ngoài cơ thể liên tiếp .[16]Tuy nhiên, hiện tại, chưa có bằng chứng đáng kể nào cho thấy phương pháp tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) ở trẻ em có bất kỳ tác dụng lâu dài đáng kể nào.

Hình 1. Tán sỏi ngoài cơ thể ở bệnh nhi dưới gây mê toàn thân.

Phẫu thuật lấy sỏi thận qua da

PCNL đã thay thế phẫu thuật mở và hiện được coi là phương pháp điều trị hàng đầu cho sỏi thận có kích thước lớn hơn 20 mm với tỷ lệ loại bỏ sỏi đạt hơn 90%.[17]

Phương pháp tán sỏi thận qua da (PCNL) được Johannson và Fernstrom mô tả lần đầu tiên vào năm 1976. Từ đó, nó đã trở thành phương pháp điều trị chính cho sỏi thận. PCNL ở trẻ em được mô tả lần đầu vào năm 1985 dưới dạng một loạt ca bệnh gồm bảy bệnh nhân từ 5 đến 18 tuổi, sử dụng các dụng cụ tiêu chuẩn dành cho người lớn.[18]Tuy nhiên, với sự giảm liên tục kích thước của các thiết bị quang học, ống nội soi thận và sự ra đời của công nghệ tán sỏi tốt hơn đã cho phép sử dụng các đường dẫn nhỏ hơn cho PCNL với tỷ lệ biến chứng giảm. PCNL mini (với kích thước đường dẫn lên đến 20 Fr), PCNL siêu mini (11 Fr, 13 Fr), PCNL mini-micro (8

Fr), PCNL micro với kích thước ống dẫn 4,85 Fr đã giúp PCNL được chấp nhận rộng rãi hơn ngay cả ở trẻ nhỏ.

Phẫu thuật tán sỏi thận qua da (PCNL) được thực hiện dưới gây mê toàn thân. Ban đầu, nội soi bàng quang được thực hiện và một ống thông niệu quản 4 Fr hoặc 5 Fr được đặt vào hệ thống bể thận. Ống thông này được sử dụng để làm mờ và giãn nở bể thận và tưới rửa trong quá trình phẫu thuật. Sau đó, trẻ được đặt ở tư thế nằm sấp. Chọc kim ban đầu có thể được thực hiện bằng phương pháp hướng dẫn siêu âm hoặc hướng dẫn huỳnh quang. Chọc kim ban đầu là phần quan trọng nhất của thủ thuật vì thận trẻ em di động hơn thận người lớn. Thận trẻ em có xu hướng di chuyển ra xa trong quá trình chọc kim và nong ban đầu. Sau khi xác nhận chọc kim vào bể thận , có thể nong bằng dụng cụ nong nối tiếp, dụng cụ nong một bước hoặc dụng cụ nong bóng. Ống thông PCNL mini có nhiều kích cỡ khác nhau và đường dẫn có thể được nong theo kích thước sỏi và thiết bị tán sỏi được sử dụng (Hình 2). Sỏi có thể được tán bằng máy tán sỏi thông thường, laser như laser holmium hoặc laser sợi quang thulium mới. Việc sử dụng các thiết bị đặc biệt như Shock pulse và Trilogy cũng đã làm giảm thời gian phẫu thuật và cải thiện tỷ lệ loại bỏ sỏi.

Việc sử dụng các thiết bị hút trong ống dẫn hoặc thiết bị đã tạo ra một khía cạnh mới cho tỷ lệ sạch sỏi và cuộc thảo luận giữa tán sỏi và phân mảnh sỏi trong PCNL . Ống dẫn lưu thận có thể được giữ lại sau khi kết thúc thủ thuật. Tỷ lệ thành công tổng thể của PCNL dao động từ 81–100% sau các thủ thuật phụ trợ (Bảng 1).[19,20,21,22]

Bảng 1. Tỷ lệ thành công tổng thể sau PCNL dao động từ 81–100% (bao gồm cả các thủ thuật phụ trợ).

Học	Đơn vị thận	Tuổi trung bình	Đường mòn	Kích thước đá	Biến chứng	Tỷ lệ thành công (sau các thủ thuật hỗ trợ)
Mahmud M và cộng sự[23]	30	3,8 năm (1,4–	< 22 Fr	2,3–5 cm (1,3-6 cm)	Tổng cộng =	100%

Học	Đơn vị thận	Tuổi trung bình	Đường mòn	Kích thước đá	Biến chứng	Tỷ lệ thành công (sau các thủ thuật hỗ trợ)
		5)			6%	
Zeren và cộng sự[24]	67	10–14 năm (7,9)	24–30 Fr	25–2075 mm^2	Xuất huyết = 23,9%	96,7%
Manohar và cộng sự[25]	35	Từ 11 tháng đến 4,5 năm	< 22 Fr	140 mm^2	Tỷ lệ truyền máu = 5%	86%
Salah và cộng sự[26]	138	8–14 tuổi (8,9)	26 Fr	124–624 mm^2 (507 mm^2)	Rò rỉ nước tiểu = 8%, Chảy máu = 0,7%, Tụ dịch khoang sau phúc mạc = 0,7%	98,5%
Nouralizadeh và cộng sự[27]	20	3,1 năm	26 Fr	33 (20–46)	Tổng thể = 15,38%	91,67%

Hình 2. Ống nội soi thận Miniperc đã được đặt đúng vị trí (trái), đang tiến hành nội soi thận (giữa) và tán sỏi nội soi bằng laser Holmium (phải).

Nhược điểm của PCNL

Phẫu thuật nội soi tán sỏi thận qua da (PCNL) có những biến chứng riêng, dao động từ 15% đến 39%. Các biến chứng thường gặp nhất là sốt và mất máu cần truyền máu. Do các cơ quan ở bệnh nhi nằm sát nhau và gần nhau, nên dễ xảy ra các biến chứng như tràn máu màng phổi, tràn dịch màng phổi hoặc tổn thương đại tràng. Tuy nhiên, với việc sử dụng chọc kim dưới hướng dẫn siêu âm và kỹ thuật tỉ mỉ, những biến chứng này có thể tránh được.

Nội soi niệu quản mềm (fURS / RIRS)

Nhờ những tiến bộ không ngừng trong việc thu nhỏ ống nội soi niệu quản mềm, phương pháp nội soi tán sỏi niệu quản ngược dòng (RIRS) hiện nay đã khả thi ở bệnh nhi với biến chứng tối thiểu. Trước đây, RIRS thường bị tránh ở trẻ em do các biến chứng như thiếu máu cục bộ niệu quản, thủng niệu quản và hẹp niệu quản. Tuy nhiên, hiện nay các ống nội soi mềm có kích thước nhỏ đến 7,5 Fr, dễ dàng đưa vào niệu quản của trẻ em. Ngoài ra, sự phát triển của các sợi laser nhỏ đến 200 micron với khả năng phân mảnh và tán sỏi tốt đã cải thiện đáng kể tỷ lệ loại bỏ sỏi, lên đến 85% đến 90%. Biến chứng nhiều nhất thường gặp ở trẻ em cân nặng dưới 20 kg.[28] Hướng dẫn của AUA cũng khuyến cáo rằng đối với sỏi nhỏ hơn 20 mm, nên sử dụng nội soi niệu quản (URS) hoặc tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) . Nội soi niệu quản mềm (fURS) phải được thực hiện dưới gây mê toàn thân ở trẻ em. Trẻ phải được đặt ở tư thế nằm ngửa có điều chỉnh giống như người lớn, với đệm lót đầy đủ ở các điểm tỳ đè. Đầu tiên, một dây dẫn được đặt vào niệu quản dưới sự hướng dẫn của máy chụp X-quang C-arm bằng ống nội soi bàng quang. Niệu quản có thể được nong rộng đến 10 Fr bằng các dụng cụ nong nối tiếp. Có thể sử dụng ống dẫn vào niệu quản (10/12, 11/13, 12/14 Fr). Ống dẫn vào giúp dễ dàng đưa ống nội soi niệu quản mềm vào trong trường

hợp niệu quản ngoằn ngoèo. Nếu niệu quản không thể tiếp nhận ở bất kỳ điểm nào, không nên nong quá mức. Thông thường, có thể thực hiện thủ thuật không cần ống dẫn. Ở trẻ rất nhỏ, tốt hơn nên thực hiện thủ thuật khi trẻ đang nằm sấp. Phải hết sức cẩn thận để không làm tổn thương niệu quản cũng như niệu đạo.

Sự ra đời của các ống nội soi niệu quản mềm dùng một lần có kích thước lên đến 7,5 Fr đã khơi dậy sự quan tâm mới đến nội soi mềm. Thêm vào đó, các loại laser mới hơn như laser holmium công suất cao, laser sợi quang thulium đang xuất hiện, được cho là có khả năng tán bụi và phân mảnh tốt hơn so với laser holmium công suất thấp thông thường.

Nhược điểm của fURS

Các biến chứng của phẫu thuật nội soi niệu quản (fURS) bao gồm nhiễm trùng, nhiễm khuẩn huyết, chảy máu, tổn thương niệu quản và hẹp niệu quản. Nếu phát hiện tổn thương niệu quản, cần phải ngừng thủ thuật và đặt ống thông niệu quản.

Vai trò của phẫu thuật nội soi và phẫu thuật mở

Hiệp hội Niệu khoa Hoa Kỳ (AUA) và Hiệp hội Nội soi Niệu khoa không khuyến cáo sử dụng thường quy các phẫu thuật mở, nội soi hoặc phẫu thuật hỗ trợ robot để điều trị sỏi thận ở bệnh nhi, trừ trường hợp tắc nghẽn bẩm sinh vùng nối niệu quản - bể thận (PUJ) .[28]

Phần kết luận

Điều trị nội soi tiết niệu vẫn là phương pháp chính trong điều trị sỏi thận ở trẻ em hiện nay. Sỏi thận ở trẻ em, mặc dù không phổ biến, nhưng có thể đặt ra những thách thức riêng biệt đối với bác sĩ tiết niệu. Tuy nhiên, các nguyên tắc hướng dẫn điều trị về cơ bản vẫn giữ nguyên với một vài điều chỉnh nhỏ. Trước hết, mục tiêu vẫn là loại bỏ hoàn toàn sỏi với số lần điều trị lại tối thiểu, từ đó giảm thiểu biến chứng.

Việc sử dụng ESWL đã giảm đáng kể do tỷ lệ thành công thấp hơn so với nội soi tiết niệu, cùng với sự thu nhỏ và cải tiến về quang học của các dụng cụ. ESWL có thể được sử dụng như một phương pháp hỗ trợ cho điều trị nội soi tiết niệu.

Sự ra đời của mini PCNL , micro PCNL và mini-micro PCNL , các dụng cụ nhỏ gọn và mảnh mai, cùng với kỹ thuật chọc kim dưới hướng dẫn siêu âm đã mở đường cho sự chấp nhận tốt hơn và tỷ lệ biến chứng thấp ở bệnh nhi.

Nội soi niệu quản ngược dòng (RIRS) với ống nội soi niệu quản mềm cũng đã trở thành một thủ thuật thường quy và có thể trở thành phương pháp điều trị tiêu chuẩn cho sỏi thận trong tương lai nhờ đường kính ống nội soi niệu quản mềm ngày càng nhỏ, hình ảnh được cải thiện và sự sẵn có tốt hơn của các loại laser khác nhau để tán sỏi.

Phương pháp điều trị sỏi niệu quản và sỏi bàng quang được thảo luận trong các chương liên quan của cuốn sách.

Điểm chính

1. Điều trị nội soi tiết niệu vẫn là phương pháp chính trong điều trị sỏi thận ở trẻ em hiện nay. Sỏi thận ở trẻ em đặt ra những thách thức riêng biệt đối với bác sĩ tiết niệu. Mục tiêu chính là loại bỏ hoàn toàn sỏi với số lần điều trị lại tối thiểu và biến chứng tối thiểu.
2. Tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) vẫn là một lựa chọn điều trị sỏi thận với tỷ lệ sạch sỏi từ 68% đến 84%. Mặc dù việc sử dụng ESWL đã giảm đáng kể do tỷ lệ thành công thấp hơn so với điều trị nội soi tiết niệu, nhưng nó vẫn có thể được sử dụng như một phương pháp hỗ trợ cho điều trị nội soi tiết niệu.
3. Sự ra đời của các kỹ thuật PCNL mini , PCNL micro và PCNL mini-micro , cùng với các dụng cụ nhỏ gọn và tinh xảo, kỹ thuật chọc kim dưới hướng dẫn siêu âm đã mở đường cho sự chấp nhận rộng rãi hơn và tỷ lệ biến chứng thấp ở bệnh nhi. Thêm vào đó, các nguồn năng lượng như laser holmium công suất cao, laser sợi quang thulium (TLF), Trilogy và Shockpulse đã cải thiện tỷ lệ loại bỏ sỏi. Việc sử dụng ống dẫn có hút cũng mang lại lợi thế bổ sung.
4. Ống nội soi niệu quản mềm hiện nay mỏng hơn và có thể được đưa vào niệu quản của trẻ em. Ngoài ra, chúng cũng có chất lượng quang học tốt hơn so với các loại cũ. Cần thận trọng để tránh làm giãn niệu quản quá mức. Thông thường, có thể thực hiện thủ thuật không cần vỏ bọc.

Chương 48: Sỏi niệu quản ở trẻ em – điều trị phẫu thuật (Ureteral Calculi – Surgical Management)

Bệnh sỏi thận là sự hình thành sỏi bên trong thận do sự lắng đọng của các loại muối hoặc khoáng chất khác nhau. Những viên sỏi này có thể không gây triệu chứng trong thời gian dài cho đến khi chúng đủ lớn để gây ra các triệu chứng.[1]Triệu chứng có thể là sự kết hợp của đau sườn hoặc đau bụng, nhiễm

trùng đường tiết niệu hoặc tiểu ra máu.[2]Tuy nhiên, ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ, biểu hiện bệnh có thể không đặc hiệu với các triệu chứng như táo bón, nôn mửa, tiểu khó và đau bụng toàn thân.[1]

Phôi học

Thận phát triển từ ba lớp chính của trung bì—thận nguyên thủy (pronephros), thận trung gian (mesonephros) và thận vĩnh viễn (metanephros). Thận nguyên thủy là giai đoạn nguyên thủy nhất của sự phát triển thận. Nó cuối cùng sẽ thoái hóa và không còn là một phần của thận trưởng thành. Thận trung gian cuối cùng hình thành một phần của hệ thống ống dẫn sinh dục nam và thoái hóa ở nữ giới. Chồi niệu quản phân nhánh từ thận trung gian và sẽ kích thích trung bì bắt đầu hình thành hệ thống ống dẫn và niệu quản. Thận vĩnh viễn phát triển thành hệ thống nephron.[3]

Dịch tễ học

Bệnh sỏi thận ở trẻ em ít phổ biến hơn nhiều so với ở người lớn.[1]Trong lịch sử, tỷ lệ mắc bệnh ở trẻ em có thể nằm trong khoảng 2-3%, nhưng con số này đang tăng lên đều đặn.[2]Các nghiên cứu trong 20 năm qua ước tính mức tăng này nằm trong khoảng 4–10% mỗi năm, với nhóm thanh thiếu niên từ 12 đến 17 tuổi có tốc độ tăng nhanh nhất.[4]Người ta cũng cho rằng bệnh nhân nữ có thể có nguy cơ mắc bệnh sỏi thận cao hơn bệnh nhân nam, có lẽ là do nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu ở nữ giới cao hơn so với nam giới. Hầu hết bệnh nhân không tìm thấy nguyên nhân rõ ràng, tuy nhiên 9-24% bệnh nhân có thể có nguyên nhân tiềm ẩn như rối loạn chuyển hóa, bệnh thần kinh hoặc dị tật đường tiết niệu.[2]Việc hình thành sỏi thận ở Hoa Kỳ cũng có thể có yếu tố địa lý, với tỷ lệ mắc bệnh sỏi thận cao hơn ở các vùng Trung Tây và Đông Nam.[4]Trong số trẻ em mắc bệnh sỏi thận, từ 75–84% sẽ có nồng độ citrate huyết thanh thấp và canxi cao, và từ 4–20% sẽ bị nhiễm trùng đường tiết niệu đồng thời.[4,2]Ngoài ra, quá trình hình thành đá cũng có thể chịu ảnh hưởng bởi yếu tố môi trường, với tỷ lệ hình thành cao hơn ở những vùng khí hậu nóng và khô do nguy cơ mất nước cao hơn.[1]Trước đây, sỏi canxi photphat là loại sỏi thường gặp nhất ở trẻ em, nhưng hiện nay, sỏi canxi oxalat chiếm tỷ lệ cao hơn.[4]

Cơ chế bệnh sinh

Nhiều yếu tố chuyển hóa, giải phẫu, di truyền và môi trường khác nhau có thể đóng vai trò trong sự hình thành sỏi thận. Trẻ em mắc bệnh sỏi thận có khả năng cao hơn bị nguyên nhân di truyền, với tỷ lệ mắc bệnh khoảng 15–17% trong tổng số trẻ em bị sỏi thận.[5,6]Các dị tật về mặt giải phẫu như chỉ

có một thận hoặc tắc nghẽn niệu quản - bể thận cũng có thể gây hình thành sỏi do ứ đọng nước tiểu.[7]

Sỏi struvite theo truyền thống được cho là có liên quan đến ổ nhiễm trùng, đặc biệt là từ vi khuẩn sản sinh urease.[8]Điều này làm tăng hàm lượng amoniac và tăng độ pH, khiến phốt phát và magiê kết tủa, dẫn đến hình thành sỏi struvite.[7]Tuy nhiên, theo thời gian, nguyên nhân chủ yếu gây sỏi thận đã thay đổi từ các nguyên nhân nhiễm trùng sang chủ yếu là các nguyên nhân rối loạn chuyển hóa.[7]

Tăng canxi niệu là một trong những nguyên nhân phổ biến gây sỏi thận ở trẻ em. Theo truyền thống, nguyên nhân là do sự thay đổi trong hấp thu canxi ở hệ tiêu hóa hoặc hệ thận, hoặc do rối loạn trong quá trình hình thành xương. Các rối loạn di truyền khác cũng có thể gây tăng canxi niệu bao gồm hội chứng Fanconi, hội chứng Bartter và hội chứng Liddle.[7]Trẻ em thường ít có khả năng hình thành sỏi axit uric hơn do độ pH nước tiểu của chúng cao hơn.[9]Tuy nhiên, các rối loạn bẩm sinh về chuyển hóa purin và pyrimidin có thể biểu hiện bằng sỏi tiết niệu do axit uric, xuất phát từ nồng độ axit uric cao.[9]Điều này bao gồm chứng thiếu hụt hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase, có thể dẫn đến hội chứng Lesch-Nyhan hoặc hoạt động quá mức của phosphoribosyl pyrophosphate synthetase, cả hai đều thường biểu hiện bằng sỏi axit uric.[9]Bệnh nhân mắc hội chứng Lesch-Nyhan dùng allopurinol cũng có nguy cơ hình thành sỏi xanthine.[9]Các nguyên nhân khác gây tăng acid uric máu có thể bao gồm probenecid, mannitol, losartan hoặc salicylat liều cao.[9]

Bệnh cystin niệu là một bệnh di truyền khác có thể gây hình thành sỏi cystine do khiếm khuyết trong quá trình tái hấp thu cystine và các axit amin hai bazơ khác.[10]Bệnh này cũng có xu hướng gây ra sỏi tái phát do độ hòa tan kém của cystine.[7]Các bệnh lý khác có liên quan đến sỏi thận bao gồm sỏi canxi oxalat trong bệnh Crohn và xơ nang, cũng như sỏi struvite, canxi photphat và canxi oxalat trong tật nứt đốt sống tủy sống.[10]

Đánh giá và chẩn đoán

Như đã đề cập trước đó, sỏi thận có thể biểu hiện với nhiều triệu chứng khác nhau, bao gồm đau vùng hông, tiểu máu và tiểu khó. Tiền sử nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát hoặc xét nghiệm nước tiểu có bạch cầu đơn độc cũng có thể là dấu hiệu cho thấy hình thành sỏi thận.[1]Nếu nghi ngờ mắc sỏi thận, siêu âm thận và bàng quang là bước chẩn đoán đầu tiên thích hợp ở trẻ em để xác nhận sự hiện diện của sỏi do chi phí thấp, tốc độ nhanh và không cần tia X cũng như thuốc an thần.[4]Nếu siêu âm không cho kết quả rõ

ràng hoặc cần chụp thêm hình ảnh do nghi ngờ lâm sàng cao, thì chỉ khi đó mới nên sử dụng chụp CT không thuốc cản quang liều cực thấp . Tuy nhiên, điều quan trọng cần lưu ý là việc thêm chụp CT sau siêu âm rất hiếm khi làm thay đổi phương pháp điều trị.[8]Những viên sỏi không nhìn thấy trên siêu âm cũng được chứng minh là không có ý nghĩa lâm sàng.[11]Trong 20 năm qua, xu hướng sử dụng CT ngày càng phổ biến, nhưng những ưu điểm về độ nhạy hình ảnh mà phương pháp này mang lại cần được cân nhắc với những nhược điểm, đặc biệt là ở trẻ em.[8]Trên phim X-quang và CT , cũng có thể nhận biết được những khác biệt giữa các loại sỏi khác nhau. Ví dụ, sỏi cystine có khả năng cản quang, trong khi sỏi struvite có thể nhìn thấy trên phim X-quang nhờ hàm lượng canxi của chúng.[9]

Các xét nghiệm ban đầu tại phòng thí nghiệm đối với trẻ em có triệu chứng sỏi thận thường bao gồm thu thập nước tiểu trong 24 giờ và xét nghiệm huyết thanh để đánh giá nồng độ các ion và chất hòa tan khác nhau.[9]Ở trẻ em lần đầu tiên bị sỏi thận, điều quan trọng là phải đánh giá cả các nguyên nhân chuyển hóa hoặc giải phẫu tiềm ẩn gây hình thành sỏi.[1]Một xét nghiệm ban đầu phổ biến trong phòng thí nghiệm có thể bao gồm phân tích nước tiểu và đánh giá sự hình thành tinh thể. Điều này có thể cung cấp một số dấu hiệu về nguyên nhân di truyền hoặc chuyển hóa gây sỏi thận, chẳng hạn như tăng acid uric niệu, tăng canxi niệu hoặc bệnh cystin niệu.[1]Sỏi axit uric cũng cần xét nghiệm nồng độ axit uric trong nước tiểu và huyết thanh, trong khi sỏi xanthine cần xét nghiệm nồng độ axit uric trong huyết thanh cũng như lượng xanthine, hypoxanthine và axit uric bài tiết trong 24 giờ. Nếu sỏi được đào thải tự nhiên, việc phân tích thêm bản thân viên sỏi cũng rất cần thiết, theo truyền thống là thông qua nhiễu xạ tia X hoặc quang phổ hồng ngoại. Điều này thậm chí có thể thực hiện được đối với các mảnh sỏi nhỏ hơn 1 mg được đào thải ngay cả sau khi tán sỏi.[1]

Các lựa chọn điều trị và kết quả

Điều trị ban đầu cho bệnh sỏi thận luôn phải bắt đầu bằng việc tăng lượng dịch trong cơ thể bệnh nhân để giảm nồng độ chất hòa tan trong nước tiểu, thường là 70–100 mL/kg/ngày.[1]Các biện pháp can thiệp cấp tính cũng nên tập trung vào việc giảm áp đường tiết niệu nếu cần thiết, thường là trong trường hợp nhiễm trùng đường tiết niệu , viêm thận bể thận hoặc các triệu chứng toàn thân cấp tính khác.[11]Việc này có thể được thực hiện thông qua đặt ống thông thận qua da (PCN) hoặc đặt stent bằng nội soi bàng quang.[11]Nếu nghi ngờ có quá trình nhiễm trùng, cần bắt đầu điều trị bằng kháng sinh thích hợp. Tình trạng sỏi axit uric có thể được cải thiện bằng cách kiềm hóa nước tiểu hoặc sử dụng allopurinol nếu có tăng axit uric máu

đáng kể.[9]Tình trạng đau của bệnh nhân cũng cần được đánh giá và điều trị bằng thuốc giảm đau thích hợp.[10]

Nếu sỏi có kích thước <10 mm và không gây tắc nghẽn, có thể sử dụng kết hợp thuốc chẹn alpha hoặc thuốc chẹn kênh canxi để ngăn ngừa sự co thắt cơ trơn của niệu quản, cho phép sỏi tự đào thải trong quá trình điều trị bằng phương pháp nội khoa này.[1]Nếu sỏi không có khả năng tự đào thải và chủ yếu được thực hiện theo phương pháp xâm lấn tối thiểu, thì có thể cần đến can thiệp phẫu thuật. Điều này có thể cần thiết ở tới 30% trẻ em mắc bệnh sỏi thận, trong khi sỏi có kích thước <4 mm có nhiều khả năng tự đào thải hơn.[8,10]Các thủ thuật mổ mở vẫn được thực hiện, nhưng chủ yếu trong trường hợp có bất thường về mặt giải phẫu hoặc lượng sỏi quá nhiều. Tuy nhiên, loại phương pháp phẫu thuật phù hợp phụ thuộc vào kích thước và vị trí của sỏi.

Ví dụ, tán sỏi ngoài cơ thể bằng sóng xung kích (ESWL) là phương pháp điều trị đầu tiên cho sỏi niệu quản gần, trong khi nội soi niệu quản (URS) được ưu tiên cho sỏi niệu quản xa.[1] Phương pháp tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) sử dụng các xung điện xung trực tiếp vào sỏi.[12]Bắt đầu từ mức năng lượng thấp và tăng dần, lực cắt tạo ra nhằm mục đích phá vỡ sỏi và làm cho nó vỡ thành các mảnh nhỏ để có thể tự đào thải ra ngoài. Nội soi niệu quản (URS) sử dụng dây dẫn để đưa ống nội soi đến vị trí của sỏi. Sau đó, tia laser được đặt tiếp xúc trực tiếp với sỏi để làm vỡ nó.[13]Sỏi ở các đài thận dưới thường được loại bỏ bằng phương pháp phẫu thuật nội soi ngược dòng trong thận (RIRS) hoặc kỹ thuật vi phẫu thuật qua da (micro-perc).[1] RIRS bao gồm việc tiếp cận vị trí sỏi bằng cách đi lên đường tiết niệu qua niệu quản.[14]Micro-perc là một biến thể của phương pháp tán sỏi thận qua da (PCNL) – kỹ thuật này bao gồm việc rạch một đường ở sườn và đưa kim vào để tiếp cận sỏi nhằm lấy ra hoặc tán nhỏ bằng laser.[14]Phương pháp vi can thiệp (micro-perc) sử dụng kim nhỏ hơn. Sau khi vào bên trong bể thận, phương pháp điều trị phụ thuộc phần lớn vào kích thước sỏi. Nếu sỏi lớn hơn 15 mm, phương pháp nội soi tán sỏi thận qua da (RIRS) , vi can thiệp hoặc tán sỏi qua da (PCNL) được ưu tiên, trong khi tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) được sử dụng cho sỏi nhỏ hơn 15 mm. PCNL cũng được sử dụng cho các đài thận hình san hô do hình dạng phức tạp của chúng.[1,10]

Biến chứng

Mỗi kỹ thuật được mô tả ở trên đều cho thấy những lợi ích đáng kể, nhưng cũng có thể gây ra nhiều biến chứng khác nhau. Sỏi lớn hơn 15 mm có thể cần nhiều phương pháp tiếp cận vì chúng gây khó khăn hơn về mặt kỹ thuật.

Kỹ thuật vi phẫu thuật (micro-perc) có tỷ lệ sạch sỏi cao sau thủ thuật, nhưng hiệu quả giảm đối với sỏi lớn hơn 20 mm.[1]

Mặc dù ESWL là phương pháp được sử dụng phổ biến, nhưng nó đòi hỏi khả năng tập trung cao độ để không làm ảnh hưởng đến các cấu trúc xung quanh. Ngoài ra, còn có những lo ngại về nguy cơ tăng huyết áp ở trẻ em cũng như đau quặn thận do khả năng hình thành sẹo và dẫn đến suy giảm chức năng thận sau đó.[4,11]Hơn nữa, bệnh nhân vẫn cần tự đào thải các mảnh sỏi hình thành sau thủ thuật này, điều này có thể gây thêm đau đớn và khó chịu.

Mặc dù có tỷ lệ sạch sỏi rất cao, PCNL xâm lấn hơn các kỹ thuật khác và do đó tiềm ẩn nhiều rủi ro hơn, chẳng hạn như cần truyền máu sau khi xuất huyết.[11] Phẫu thuật nội soi niệu quản (URS) cũng được chứng minh là khó thực hiện hơn ở trẻ em do kích thước niệu quản nhỏ hơn nên cần phải thao tác nhiều hơn.[4]Đặt stent trước khi nội soi niệu quản (URS) đã được chứng minh là cải thiện khả năng tiếp cận niệu quản và giảm tỷ lệ biến chứng, tuy nhiên, nên thử nghiệm URS không đặt stent trước khi đặt stent.[11]Hơn nữa, nội soi niệu quản (URS) cũng tiềm ẩn nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) sau phẫu thuật.[8]

Lượng bức xạ có trong các thủ thuật khác nhau này cũng là một yếu tố quan trọng khi điều trị cho trẻ em — các nghiên cứu đã chỉ ra rằng URS có mức độ phơi nhiễm bức xạ thấp hơn đáng kể so với các kỹ thuật khác như PCNL .[4]Điều này đặc biệt quan trọng cần xem xét khi thực hiện nhiều lần can thiệp cho nhiều trường hợp hình thành sỏi thận.[11]

Gợi ý theo dõi

Sau lần sỏi thận đầu tiên, cần thực hiện xét nghiệm nước tiểu tiếp theo sau 3-6 tháng.[4]Tuy nhiên, điều này thay đổi đáng kể tùy thuộc vào hướng dẫn của từng tổ chức và sở thích của nhà cung cấp dịch vụ.[15]Do trẻ em có tỷ lệ tái phát sỏi thận cao, cần phải điều tra các yếu tố nguy cơ hoặc nguyên nhân quan trọng để ngăn ngừa các trường hợp tái phát sau này. Một số biện pháp theo dõi có thể cụ thể hơn tùy thuộc vào loại sỏi. Ví dụ, bệnh nhân bị tăng canxi niệu có thể được chỉ định dùng thuốc lợi tiểu thiazide và theo dõi để đo nồng độ canxi trong nước tiểu sau đó, còn sỏi axit uric có thể cần theo dõi nồng độ axit uric trong huyết thanh và nước tiểu, đặc biệt nếu được điều trị bằng allopurinol.[10]Nói chung, trẻ em cũng nên được khuyên tăng lượng chất lỏng nạp vào cơ thể để ngăn ngừa tình trạng mất nước gây hình thành sỏi thận.

Kết luận

Sỏi thận ở trẻ em có thể do nhiều nguyên nhân như ổ nhiễm trùng hoặc rối loạn chuyển hóa. Chẩn đoán hình ảnh ban đầu bao gồm siêu âm để xác định kích thước sỏi, và điều trị ban đầu nên tập trung vào ổn định cơn đau và giảm áp lực đường tiết niệu. Điều trị tiếp theo phụ thuộc rất nhiều vào kích thước và vị trí sỏi. Nếu không thể tự đào thải hoặc đào thải qua nội soi niệu đạo (MET) , cần xem xét các can thiệp phẫu thuật như tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) , nội soi niệu quản (URS) , nội soi niệu quản ngược dòng (RIRS) , chọc dò tủy sống qua da (micro-perc) hoặc tán sỏi qua da (PCNL) . Theo dõi cần bao gồm xét nghiệm nước tiểu và các xét nghiệm huyết thanh và nước tiểu tiếp theo.

Điểm chính

- Phương pháp chẩn đoán hình ảnh ban đầu nên là siêu âm thận và bàng quang, chỉ sử dụng chụp CT khi thực sự cần thiết.
- Nếu sỏi không tự đào thải, phương pháp điều trị bằng phẫu thuật phụ thuộc rất nhiều vào kích thước và vị trí của sỏi. Các biện pháp can thiệp có thể bao gồm tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) , nội soi niệu quản (URS) , nội soi niệu quản ngược dòng (RIRS) , chọc dò vi phẫu qua da (micro-perc) hoặc tán sỏi qua da (PCNL) .
- Việc theo dõi bệnh sỏi thận nên bao gồm xét nghiệm nước tiểu 3-6 tháng sau khi phát bệnh và bất kỳ xét nghiệm huyết thanh và nước tiểu cần thiết nào để theo dõi nồng độ chất chuyển hóa.

Bản tóm tắt

Bệnh sỏi thận ở trẻ em trước đây thường xảy ra ở 2-3% trẻ em, nhưng con số này đang tăng lên đều đặn. Nhiều yếu tố chuyển hóa, giải phẫu, di truyền và môi trường khác nhau có thể đóng vai trò trong sự hình thành sỏi, nhưng trẻ em mắc bệnh sỏi thận có khả năng cao hơn do nguyên nhân di truyền. Các triệu chứng biểu hiện có thể khác nhau, nhưng việc thăm khám ban đầu nên bao gồm siêu âm thận và bàng quang, thu thập nước tiểu 24 giờ và xét nghiệm huyết thanh. Các lựa chọn điều trị nên bắt đầu bằng việc bù dịch, nhưng các can thiệp cấp tính khác có thể bao gồm cả điều trị nội khoa và can thiệp thủ thuật. Mỗi phương pháp đều có thể có những biến chứng riêng, do đó, nên theo dõi trong vòng 3-6 tháng với xét nghiệm nước tiểu tiếp theo.

Chương 49: Sỏi bàng quang ở trẻ em – chẩn đoán và điều trị (Bladder Calculi – Management)

Sỏi tiết niệu là một căn bệnh mà con người đã biết đến từ thời xa xưa; điều này được chứng minh bằng những phát hiện về sỏi tiết niệu trong các xác ướp Ai Cập. Năm 1901, Sir GE Smith đã tìm thấy một viên sỏi bàng quang, có niên đại từ năm 4800 trước Công nguyên, trong khung chậu của một xác ướp 16 tuổi ở El Amrah, Ai Cập. Viên sỏi có các lớp đồng tâm gồm canxi oxalat, amoni magie photphat bao quanh một nhân axit uric.[1,2,3]Sushruta, người Ấn Độ, sống vào năm 600 trước Công nguyên, trong tác phẩm y học của mình, Sushruta Samhita, đã mô tả sự hình thành sỏi bàng quang và phẫu thuật cắt sỏi vùng đáy chậu! Bệnh sỏi đường tiết niệu được đề cập trong các văn bản Hy Lạp cổ đại và được Hippocrates công nhận. Y học Ả Rập cổ đại cũng mô tả phẫu thuật cắt sỏi vùng đáy chậu trong một cuốn sách của Al-Razi vào năm 841–926 sau Công nguyên.[4]

Các tài liệu lịch sử về bệnh sỏi tiết niệu rất hấp dẫn với những mô tả về tỷ lệ mắc bệnh, tỷ lệ tử vong của các phương pháp điều trị bằng phẫu thuật, và những miêu tả về "máy tán sỏi, máy cắt sỏi, thuốc thụt tháo, máy nghiền sỏi để đập vỡ sỏi!"

Tỷ lệ mắc bệnh

Tỷ lệ mắc bệnh ở người lớn được ước tính là 10-12% trong suốt cuộc đời. Mặc dù trước đây người ta cho rằng đây là bệnh chủ yếu gặp ở nam giới, nhưng hiện nay tỷ lệ mắc bệnh ở cả hai giới dường như đang giảm dần. Chi phí điều trị bệnh sỏi tiết niệu được ước tính lên tới hơn 2 tỷ đô la vào năm 2010 và hơn 10 tỷ đô la mỗi năm.[5]Tỷ lệ mắc bệnh đã tăng hơn gấp đôi (từ 7,9 lên 18,5 trên 100.000 trẻ em) chỉ trong hơn một thập kỷ ở Nam Carolina.[6,7,8]Một nghiên cứu tổng hợp của Trung Quốc cũng đưa ra nhận xét tương tự.[9]

Các yếu tố liên quan đến sự hình thành sỏi trong đường tiết niệu

Sự phân bố địa lý của bệnh sỏi thận đã được biết đến rộng rãi. "Vành đai sỏi thận" ở miền nam Hoa Kỳ là một ví dụ. Ở Trung Đông và Viễn Đông, bệnh sỏi bàng quang là bệnh đặc hữu. Tại Anh, các "vùng sỏi thận" như Norfolk rất phổ biến trong thế kỷ 19 , sau đó tỷ lệ mắc bệnh sỏi bàng quang đặc hữu giảm dần nhờ chế độ dinh dưỡng được cải thiện. Đại tá McCarrison đã ghi nhận bệnh sỏi bàng quang đặc hữu ở Ấn Độ và sự tương đồng ở Anh.

Bệnh sỏi thận có thể liên quan đến nhiều yếu tố bao gồm chế độ ăn uống, môi trường, vị trí địa lý, các yếu tố chuyển hóa và di truyền. Sự khác biệt về địa lý là do nhiều yếu tố, bao gồm khí hậu khô hạn, lượng nước uống, lượng muối tiêu thụ, chế độ ăn uống (bao gồm cả lượng protein), lượng trái cây và rau quả.

Sỏi bàng quang có thể do nguyên nhân vô căn/đặc hữu, thứ phát hoặc di cư. Tỷ lệ mắc sỏi bàng quang ở các nước phát triển thấp hơn so với các nước đang phát triển, và điều này có thể là do chế độ ăn thiếu protein động vật. Nhìn chung, tỷ lệ mắc sỏi đặc hữu đang giảm, được gọi là "làn sóng sỏi". Tỷ lệ mắc sỏi bàng quang ở Pakistan đã giảm từ 70% năm 1984 xuống còn 18% năm 2007, và tương tự ở vùng Satpura thuộc miền trung Ấn Độ.[10]Tuy nhiên, vùng dịch tễ sỏi bàng quang Á-Phi vẫn tiếp tục là nguyên nhân gây bệnh tật do bệnh sỏi đường tiết niệu đặc hữu. Một nghiên cứu dịch tễ học cho thấy bệnh này ở châu Á trong thế kỷ 20 tương tự như ở châu Âu trong thế kỷ 19.[11]Sỏi bàng quang thường gặp ở trẻ em từ 1-5 tuổi, đạt đỉnh điểm ở độ tuổi 3, có thể do giai đoạn cai sữa và chế độ ăn chỉ gồm ngũ cốc.[10]Chúng phổ biến hơn ở nam giới với tỷ lệ nam/nữ là 10:1, điều này có thể là do sự khác biệt về cấu trúc giải phẫu niệu đạo.[12]

Hiện chưa rõ liệu tỷ lệ mắc bệnh sỏi bàng quang sau phẫu thuật tạo hình bàng quang có tuân theo sự phân bố địa lý của bệnh sỏi đường tiết niệu hay không.

Sự hình thành sỏi thận cũng có liên quan đến nhiễm trùng đường tiết niệu và các dị tật tiết niệu bẩm sinh. Một nghiên cứu cho thấy 18/54 trẻ em bị sỏi thận có kèm theo dị tật đường tiết niệu sinh dục và một nghiên cứu khác cho thấy sỏi thận có liên quan đến dị tật đường tiết niệu sinh dục ở 35,9% trẻ em.[13,14]80% trẻ em bị sỏi thận do nhiễm trùng là nam giới. Sỏi thận do nhiễm trùng thường gặp ở trẻ dưới 5 tuổi.

Nhiễm trùng do vi khuẩn Proteus, Pseudomonas, Klebsiella và Enterococcus có liên quan chặt chẽ đến sự hình thành sỏi, vì urease phân giải urê tạo thành amoni và bicacbonat, thuận lợi cho sự hình thành sỏi struvite. Sự kết tủa trong chất nền, một chất nhầy mềm, không cản quang được tạo ra do nhiễm trùng, có thể nhanh chóng bị vôi hóa và góp phần vào sự hình thành nhanh chóng các loại sỏi liên quan đến nhiễm trùng. Trong một nghiên cứu, tần suất tăng canxi niệu và tăng acid uric niệu cao hơn ở trẻ em mắc chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) .[15]Từ 8 đến 18% trẻ em mắc chứng trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) có bệnh sỏi thận, và một số trường hợp có thể xuất hiện bệnh này khi trưởng thành.[16,17]

Béo phì và tăng cân là những yếu tố độc lập trong sự phát triển sỏi tiết niệu ở người lớn, nhưng lại ít rõ rệt hơn ở trẻ em. Trong một nghiên cứu, chỉ số BMI trên 30 có tỷ lệ rủi ro là 1,7 so với chỉ số BMI từ 18,5 đến 24,9 kg/m².[218]Căn bệnh này có thể đang chuyển từ một căn bệnh thường gặp ở người suy dinh dưỡng sang một căn bệnh liên quan đến béo phì.[19]

Tăng thể tích bàng quang

Phẫu thuật tăng thể tích bàng quang lần đầu tiên được mô tả trên mô hình chó bởi Tizzoni và Foggi vào năm 1888 và von Mikulicz đã mô tả nó trên người một năm sau đó.[20]Số lượng ca tiêm botox vào bàng quang đã tăng dần kể từ năm 2006, từ vài trăm lên hơn 4.000 ca ở Anh và không có gì đáng ngạc nhiên khi số lượng ca phẫu thuật nâng bàng quang đang giảm, như đã được báo cáo trong nghiên cứu của Biers *và cộng sự* .[20]Việc giảm tỷ lệ phẫu thuật tạo hình bàng quang có thể liên quan đến sự sẵn có của thuốc kháng cholinergic, đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) , cũng như sự giảm tỷ lệ các dị tật như tật nứt đốt sống. Mặc dù phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng đoạn ruột non là phương pháp tạo hình phổ biến nhất, nhưng có nhiều đoạn ruột khác từ dạ dày đến đại tràng sigma, bao gồm cả đoạn hồi manh tràng, cũng được sử dụng. Ngoài ra, tự tạo hình bàng quang và phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng niệu quản là những phương pháp khác để tạo hình bàng quang khó điều trị.[21,22]Phẫu thuật tăng thể tích bàng quang đã giúp chúng ta chuyển từ bàng quang không kiểm soát sang bàng quang kiểm soát. Nó đã thay thế phương pháp chuyển hướng đường tiểu trở thành phương pháp phẫu thuật được ưu tiên cho các vấn đề về bàng quang thần kinh hoặc bàng quang bẩm sinh. Chỉ định là tình trạng tiểu không tự chủ hoặc tổn thương thận khi bàng quang có dung tích nhỏ và áp lực cao. Sự chuyển hướng sang phẫu thuật tăng thể tích bàng quang được thúc đẩy bởi các công trình nghiên cứu của Bramble và Adams vào cuối những năm 80.[23,24]Phương pháp này được khuyến khích bởi sự ra đời của CISC và 10-75% bệnh nhân cần đến nó để làm rỗng bàng quang. Sự kết hợp giữa thuốc kháng cholinergic và CISC làm tăng tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện khi phẫu thuật tạo hình bàng quang với áp lực làm đầy bàng quang thấp và bảo tồn chức năng thận. Phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng cũng vẫn là một công cụ quan trọng trong việc bảo tồn chức năng thận sau ghép thận ở những bệnh nhân có bàng quang không thuận lợi. Hiện vẫn chưa có bằng chứng xác nhận rằng tỷ lệ sống sót của mảnh ghép tốt nhất vẫn nằm ở những bàng quang không được mở rộng.[25,26]

Sỏi thận là hiện tượng thường gặp sau phẫu thuật tạo hình bàng quang. Tỷ lệ mắc bệnh được báo cáo dao động từ 3-40%, nhưng trong nghiên cứu của Palmer *và cộng sự* , tỷ lệ này lên đến hơn 50% .[27,28,29,30,31,32,33,34,35]

Theo báo cáo của Zhang H và cộng sự , thời gian trung bình để hình thành sỏi được xác định là 30,3 tháng và phần lớn quá trình hình thành sỏi xảy ra trong vòng 3 năm sau khi phẫu thuật nâng đỡ .[36]Quá trình hình thành đá được ghi nhận từ 25 đến 39 tháng.[29,37]Trong một báo cáo khác, thời gian

trung bình hình thành sỏi ở người lớn có tiền sử phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng được báo cáo là 16 năm, nằm trong khoảng từ 5 đến 38 năm.[38]

Thành phần sỏi thận ở trẻ em

- Canxi oxalat: 45–65 %
- Canxi photphat: 14–30%
- Struvite: 13%
- Cystine: 5%
- Axit uric: 4%
- Khác: 4%

Các rối loạn chuyển hóa dẫn đến tăng tỷ lệ hình thành sỏi thận ở trẻ em không được can thiệp bao gồm: hạ phosphat niệu, hạ magie niệu, hạ citrat niệu, tăng canxi niệu, tăng oxalat niệu, tăng axit uric niệu, xanthin niệu, cystin niệu.

Ở những bệnh nhân có bàng quang được làm đầy, sỏi nhiễm trùng thường là sỏi struvite, tiếp theo là sỏi cacbonat apatit, amoni axit urê hoặc hỗn hợp, trong khi sỏi không nhiễm trùng thường là sỏi canxi photphat, tiếp theo là canxi oxalat và axit uric.[39]

Sỏi thận ít phổ biến hơn ở những bệnh nhân có thể tự đi tiểu hiệu quả sau phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng, và chỉ xảy ra ở dưới 2% số bệnh nhân. Tỷ lệ mắc bệnh cao gấp 5 lần nếu sử dụng phương pháp đặt ống thông tiểu ngắt quãng qua niệu đạo, nhưng tăng lên gấp 10 lần nếu sử dụng kênh Mitrofanoff. Phát hiện này cho thấy vai trò của tình trạng ứ đọng nước tiểu.[40]

Việc kết hợp thủ thuật cổ bàng quang, tạo kênh dẫn lưu bằng ống thông hoặc cả hai với phẫu thuật mở rộng bàng quang làm tăng đáng kể nguy cơ hình thành sỏi so với chỉ phẫu thuật mở rộng bàng quang đơn thuần.[41]Việc tạo lỗ mở thông bàng quang trong quá trình phẫu thuật cắt bỏ bàng quang có liên quan đến nguy cơ mắc sỏi bàng quang cao hơn. Nguy cơ tích lũy trong 10 năm mắc sỏi đường tiết niệu dưới dự kiến là 13–36%.[42]

Hensle *và cộng sự* báo cáo tỷ lệ mắc bệnh trên 10% trong nghiên cứu của họ và lo ngại rằng lối sống ít vận động ở bệnh nhân tật nứt đốt sống sẽ dẫn đến nhiều sỏi thận hơn.[34]Sau đó, trong một nghiên cứu khác, họ chỉ ra rằng những bệnh nhân bị bất động và suy giảm cảm giác có tình trạng tồi tệ hơn

và tương tự như phát hiện của Nurse *và cộng sự* về sỏi bể chứa ở 66% so với 15% ở những người sử dụng niệu đạo tự nhiên.[34,40]Sỏi bàng quang xảy ra ở bệnh nhân SB nhiều gấp khoảng 10 lần so với dân số nói chung và khoảng 1% bệnh nhân bị tật nứt đốt sống phát triển sỏi bàng quang hàng năm sau phẫu thuật tạo hình bàng quang.[43] *Tỷ lệ mắc bệnh dự đoán trong suốt đời là 2,25 trường hợp trên 1.000 năm bệnh nhân. Trong một nghiên cứu hồi cứu của Veenboer và cộng sự* , 14/260 bệnh nhân (5,4%) bị tật nứt đốt sống được phát hiện có sỏi bàng quang .[44]

Sỏi thận thường là sỏi phosphat ba, điều này cho thấy nhiễm khuẩn niệu do vi khuẩn sản sinh urease (Proteus, Klebsiella) có thể là nguyên nhân, như đã được ghi nhận trong nhiều báo cáo. Trong một nghiên cứu, bệnh nhân có bàng quang được mở rộng thường liên quan đến các bất thường về chuyển hóa và không bị nhiễm trùng.[39]

Sự hình thành sỏi axit uric đã được ghi nhận trong phẫu thuật tăng thể tích bàng quang bằng cách sử dụng dạ dày.[45]

Bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh có thể dễ mắc các bất thường về chuyển hóa, làm tăng nguy cơ sỏi thận và ảnh hưởng đến thành phần của sỏi. Szymanski *và cộng sự* nhận thấy bệnh nhân dị tật bàng quang bẩm sinh có sỏi axit uric nhiều hơn đáng kể so với các loại sỏi khác.[39]

Các yếu tố chuyển hóa ở bệnh nhân phẫu thuật tạo hình bàng quang có liên quan đến sự hình thành sỏi, chẳng hạn như giảm citrate niệu và tỷ lệ canxi photphat cao trong dịch nhầy bàng quang, cũng có thể là yếu tố tiền đề dẫn đến hình thành sỏi.[46]

Có đến 60% trường hợp sỏi bàng quang sau phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non là do các yếu tố chuyển hóa. Sự giảm chiều dài ruột và thể tích hồi tràng, sự kém hấp thu muối mật dẫn đến tiêu chảy mỡ, mất nước tương đối do tiêu chảy, mất bicarbonate đường ruột và cuối cùng là nhiễm toan chuyển hóa dẫn đến tăng oxalat niệu, tăng axit uric niệu và giảm citrat niệu. Sự huy động canxi photphat từ các kho dự trữ xương do bất động hoặc để trung hòa nhiễm toan chuyển hóa cũng có thể dẫn đến tăng canxi niệu.[38,47]

Các loại ghim kim loại được sử dụng trong ca phẫu thuật được biết là có liên quan đến sự hình thành sỏi.[48]Ngay cả những chiếc kim bấm tự tiêu dùng dùng để khâu nối các đoạn ruột đã được tái cấu trúc cũng được phát hiện có liên quan đến sự hình thành sỏi, với dấu vết của kim bấm được tìm thấy trong khối sỏi!

Sỏi xuất hiện trong phẫu thuật tạo hình bàng quang dị tật bẩm sinh có thể do các yếu tố keratin gây ra, bao gồm cả trong quá trình phẫu thuật.[49]Sự xâm nhập không chủ ý của da vùng quanh bàng quang, dị sản vảy ở niêm mạc bàng quang mới phát sinh hoặc dọc theo đường trên xương mu được phát hiện là vị trí hình thành sỏi.[50]

Mặc dù nhiều yếu tố nêu trên như sự gia tăng áp lực ruột, sự hiện diện của chất nhầy, vi khuẩn, nhân tạo từ vật liệu không hấp thụ được đều được cho là có vai trò trong sự hình thành sỏi, nhưng vẫn chưa rõ yếu tố nào là quan trọng nhất.

Phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng phương pháp tăng thể tích cơ và thanh mạc là một phương pháp thay thế cho phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non và có thể liên quan đến việc hình thành sỏi ít hơn do thiếu chất nhầy bàng quang. Mặc dù Odeh *và cộng sự* không tìm thấy bất kỳ sự hình thành sỏi nào trong phẫu thuật tăng thể tích bàng quang bằng phương pháp tăng thể tích cơ và thanh mạc ở 10 bệnh nhân so với 30 bệnh nhân khác được phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non tiêu chuẩn, sự khác biệt này không đáng kể.[51]

Năm 1998, người ta kỳ vọng những tiến bộ trong kỹ thuật mô và các phương pháp thay thế cho việc tăng kích thước khối u sẽ khiến việc hình thành sỏi thận trở thành "vấn đề mang tính lịch sử"!

Đánh giá và chẩn đoán

Bài thuyết trình

- Các tính năng nổi bật có thể bao gồm:
    - Đau hoặc khó chịu ở vùng trên xương mu hoặc vùng hạ vị
        - Cơn đau có thể lan đến dương vật.
    - Tần suất hoặc mức độ khẩn cấp
    - Nước tiểu đục như cát
    - Đái dầm ban đêm
    - Rò rỉ nước tiểu
    - chứng khó tiểu cuối kỳ
    - Tiểu máu
    - Bí tiểu và bí tiểu

    - Các dấu hiệu không đặc hiệu, đặc biệt là ở sỏi thận địa phương, bao gồm thiếu máu, suy dinh dưỡng, xuất huyết kết mạc do gắng sức, sốt do nhiễm trùng đường tiết niệu , mất nước, sa trực tràng.

Lịch sử và Khám bệnh

- Loại trừ các bất thường cấu trúc tiềm ẩn của thận và đường tiết niệu.
- Chế độ ăn (quá nhiều muối, chế độ ăn ketogenic, quá nhiều protein động vật, ít canxi, ngũ cốc, canxi), lượng chất lỏng nạp vào (không đủ, đồ uống giàu fructose),
- Các loại thuốc: thuốc chống co giật (topiramate, zonisamide), thuốc kháng sinh (ceftriaxone), thuốc lợi tiểu (frusemide, acetazolamide), ngộ độc vitamin C và D, thuốc lợi tiểu acid uricosuric, corticosteroid, thuốc ức chế protease (indinavir)
- Tiền sử gia đình mắc sỏi thận, tiểu máu hoặc suy thận. Cha mẹ và anh chị em ruột có tiền sử mắc bệnh trong 50–75% trường hợp. Hôn nhân cận huyết (làm tăng nguy cơ mắc bệnh cystin niệu và tăng oxalat niệu).
- Các yếu tố tiền đề— Nhiễm trùng đường tiết niệu (đặc biệt là do Proteus hoặc Klebsiella), kém hấp thu đường ruột (bệnh viêm ruột, hội chứng ruột ngắn, xơ nang), sinh non, bệnh Dent, tăng oxalat niệu nguyên phát, động kinh kháng thuốc khi ăn kiêng ketogenic, bất động kéo dài.
- Khám lâm sàng: bàng quang sờ thấy được, các đặc điểm dị dạng của hội chứng William, còi xương, co cứng cơ và bệnh gút, sa trực tràng.[52]

Khám và điều trị

- Khám sàng lọc ban đầu
    - Huyết thanh
        - Xét nghiệm công thức máu toàn phần
        - Creatinine
            - Mất nước do nôn mửa và suy thận trước thận
            - Tăng áp lực nội tạng nghiêm trọng hơn kèm theo thận đơn độc, tắc nghẽn hai bên, bệnh thận mãn tính giai đoạn nặng.

        - Nồng độ canxi, phốt pho, bicacbonat, magiê và axit uric rất hiệu quả trong việc sàng lọc.
        - Hormone tuyến cận giáp — nếu có tăng canxi máu và giảm phosphat máu
        - Nồng độ 25-hydroxyvitamin D — trong trường hợp tăng canxi huyết
    - Xét nghiệm nước tiểu và nuôi cấy - phát hiện tiểu máu hoặc nhiễm trùng.
        - Protein niệu và glucose niệu - đáng lo ngại vì có thể là biến chứng của sỏi thận kéo dài hoặc nghiêm trọng.
- Đánh giá chuyển hóa
    - Độ thẩm thấu của nước tiểu
    - Độ pH của nước tiểu
    - Phương pháp thu thập nước tiểu thích hợp nhất vẫn còn là vấn đề gây tranh cãi.
        - Việc thu thập nước tiểu trong 24 giờ có thể thực hiện được ở trẻ em đã biết tự đi vệ sinh.
            - Đã tiến hành phân tích hàm lượng canxi, oxalat, axit uric, natri, citrat, creatinin, thể tích, độ pH và cystine.
        - Chưa được huấn luyện đi vệ sinh — tỷ lệ chất tan/creatinine trong nước tiểu một mẫu
            - Tỷ lệ nồng độ canxi, axit uric, citrate và oxalate so với nồng độ creatinine trong mẫu nước tiểu ngẫu nhiên.
    - Xét nghiệm nước tiểu dưới kính hiển vi để tìm tinh thể trong nước tiểu - không mang tính chẩn đoán trừ khi phát hiện các tinh thể hình lục giác (cystine) hoặc các tinh thể phosphat ba hình nắp quan tài (struvite).
    - Phân tích sỏi
        - Thành phần sỏi có thể thay đổi theo thời gian, do đó, sỏi tái phát cũng cần được phân tích.

        - Các phương pháp phân tích—nhiễu xạ tia X, hồng ngoại
    - Xét nghiệm beta-2-microglobulin trong nước tiểu ngẫu nhiên — sàng lọc bệnh Dent trong trường hợp sỏi thận tái phát có nguồn gốc từ canxi.
- Hình ảnh
    - Vai trò trong:
        - Xác định chẩn đoán,
        - Làm rõ kích thước, vị trí và trọng lượng của sỏi.
        - Xác định các bất thường đường tiết niệu
        - Phát hiện các biến chứng
    - Chụp X-quang bụng thường quy[53]
        - Độ nhạy trong phát hiện sỏi thận đạt 45–58%, có thể phát hiện 50% sỏi bàng quang.
        - Mặc dù nhiều loại sỏi có khả năng cản quang, nhưng sỏi cấu tạo từ axit uric, cystine, xanthine lại có thể xuyên thấu qua da.
    - Chụp CT không tiêm thuốc cản quang nếu siêu âm không cho kết quả chẩn đoán mặc dù có nghi ngờ lâm sàng hoặc khi cần chi tiết giải phẫu để hướng dẫn lập kế hoạch phẫu thuật.

Các lựa chọn điều trị và kết quả của chúng

Điều trị y tế

Quản lý cấp tính

- Giảm đau hiệu quả—paracetamol, thuốc kháng viêm không steroid (NSAID), thuốc giảm đau opioid—đều có tác dụng tương đương, liệu pháp kết hợp cho kết quả tốt hơn so với sử dụng đơn lẻ từng loại thuốc.
- Truyền dịch tĩnh mạch nếu không dung nạp được dịch truyền.
- Điều trị nhiễm trùng đường tiết niệu nếu nghi ngờ
- Lọc nước tiểu để tìm sỏi thận
- Liệu pháp hòa tan y tế hiếm khi được sử dụng.

Phòng ngừa

Mục tiêu là ngăn chặn sự hình thành đá mới và sự mở rộng của những viên đá hiện có.

Tình trạng tái phát sỏi thận sau phẫu thuật tạo hình bàng quang vẫn là một mối lo ngại thường trực. Cohen *và cộng sự* báo cáo tỷ lệ tái phát là 63% sau 5 năm theo dõi.[54]Thomas *và cộng sự* đã tìm thấy tỷ lệ tái phát là 38% trong nghiên cứu của họ.[55]

Những bệnh nhân có nguy cơ cao hơn là những người ít vận động, phải ngồi xe lăn và có cổ bàng quang bị tắc. Những bệnh nhân này cần được chú trọng hơn vào công tác phòng ngừa bằng cách sử dụng phương pháp rửa bàng quang và làm sạch chất nhầy.

1. Tổng quan
    - Tăng lượng nước tiểu - ở tất cả các loại sỏi thận
        - Bất kể chất tan kết tinh là gì, việc giảm nồng độ chất tan và do đó giảm độ bão hòa cho phép nồng độ thấp hơn để hình thành mầm và phát triển.
        - Điều này đặc biệt quan trọng ở những vùng khí hậu ấm áp và trong mùa hè.
    - Giảm lượng muối tiêu thụ
        - Việc tiêu thụ quá nhiều muối có liên quan đến việc tăng bài tiết canxi qua nước tiểu.
    - Trong trường hợp sỏi bàng quang khu trú, cần cải thiện tình trạng dinh dưỡng, phòng ngừa tiêu chảy và sốt, đi tiểu thường xuyên để tránh ứ đọng nước tiểu kéo dài trong bàng quang.
2. Cụ thể
    - Sỏi canxi
        - tăng canxi niệu và giảm citrat niệu
            - Lượng canxi trong nước tiểu có thể giảm bằng cách giảm lượng natri trong chế độ ăn.
            - Không nên hạn chế lượng canxi trong chế độ ăn uống — vì nó làm giảm sự hấp thụ oxalat ở ruột, chất cần thiết cho sự phát triển của xương.

        - Các loại trái cây và rau quả giàu citrate có thể là một phần hiệu quả trong chế độ ăn uống để ngăn ngừa sỏi thận.
        - Kali citrat - có hai lợi ích: giảm lượng canxi trong nước tiểu và tăng lượng citrat trong nước tiểu.
        - Khi chế độ ăn kiêng không hiệu quả, thuốc lợi tiểu thiazide sẽ được sử dụng để giảm bài tiết canxi qua nước tiểu bằng cách tăng hấp thu canxi ở ống lượn gần.
        - Thuốc lợi tiểu giữ kali (amiloride) — tăng cường tái hấp thu canxi.
    - Tăng oxalat niệu
        - Tránh các thực phẩm giàu oxalate — rau bina, đại hoàng, các loại hạt, sô cô la, cà phê, trà đen.
        - Pyridoxine (vitamin B6) — làm giảm lượng oxalate trong nước tiểu.
        - Vi khuẩn Oxalobacter formigenes – sự cư trú trong khoang miệng và đường ruột giúp phân giải oxalate trong ruột, dẫn đến giảm nồng độ oxalate trong máu và nước tiểu – liệu pháp mới.[56]
- Bệnh cystin niệu
    - Tăng đáng kể lượng chất lỏng nạp vào cơ thể.
    - Duy trì độ pH của nước tiểu trong khoảng 7–7,5 — độ hòa tan của cystine tăng lên đáng kể trong nước tiểu có tính kiềm — bằng cách sử dụng kali citrate và kali bicarbonate.
    - D-pencillamine và tipronin—các hợp chất sulfhydryl, phân cắt cystine thành hai phần cysteine-disulfide có độ hòa tan cao hơn cystine đến 50 lần.
        - Nếu sử dụng D-penicillamine lâu dài thì nên bổ sung pyridoxine (vitamin B6).
- Captopril—cũng là một chất thuộc nhóm sulfhydryl, được sử dụng với kết quả không đồng nhất.
- Sỏi do nhiễm trùng

        - Hình thành khi có sự hiện diện của vi khuẩn sản sinh urease, gây phân hủy urê thành amoni và bicacbonat—dẫn đến nước tiểu có tính kiềm, thúc đẩy sự hình thành sỏi struvite và sỏi apatit cacbonat.
        - Phòng ngừa bao gồm
            - Khử trùng đường tiết niệu - chỉ có thể thực hiện sau khi đã loại bỏ sỏi nhiễm trùng.
            - Điều chỉnh các bất thường giải phẫu tiềm ẩn
            - Bảo vệ khỏi nhiễm trùng
            - Axit hóa nước tiểu
            - Axit acetohydroxamic, một chất ức chế urease, có hiệu quả ở người lớn nhưng chưa được sử dụng ở trẻ em.
    - Sỏi axit uric
        - Kiềm hóa nước tiểu—kali citrat—làm tăng độ hòa tan của axit uric.
        - Hạn chế purin trong chế độ ăn
            - Thịt làm tăng bài tiết axit uric nhưng không nên hạn chế ở trẻ em đang phát triển trừ khi ăn quá nhiều ở bệnh nhân bị sỏi axit uric.
        - Nếu cần, có thể bổ sung allopurinol, vì thuốc này giúp giảm nồng độ axit uric.[57]

Rửa bàng quang

Các phác đồ rửa bàng quang bằng dung dịch muối sinh lý và gentamicin, giúp giảm chất nhầy và vi khuẩn trong nước tiểu, đã được chứng minh là hữu ích trong việc giảm tỷ lệ mắc sỏi thận.[34]Việc sử dụng hemiacidrin trong quá trình rửa bàng quang được cho là có vai trò hỗ trợ trong việc giảm lượng hạt sau khi lấy sỏi.[29]

- Rửa niệu đạo hàng ngày với lượng lớn (250 mL) bằng dung dịch muối sinh lý giúp giảm nguy cơ tái phát sỏi so với rửa niệu đạo với lượng 120 mL/60 mL. Đồng thời, giảm lượng vi khuẩn và nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát .[58]Với phương pháp tưới rửa bằng lượng

nước lớn hàng ngày, tỷ lệ mắc bệnh là dưới 5% trong thời gian theo dõi 10 năm.[38]

- Hensle *và cộng sự* đã giảm tỷ lệ mắc sỏi thận từ 36% xuống còn 7% bằng phương pháp rửa bàng quang. Họ sử dụng 120–240 mL dung dịch nước muối sinh lý kết hợp với Gentamicin mỗi tuần một lần.[34]
- Kronner *và cộng sự* cũng báo cáo tỷ lệ hình thành sỏi là 7% sau khi sử dụng phương pháp rửa trôi.[41]
- Đối với những người thường xuyên bị sỏi thận—việc sử dụng thuốc làm loãng đờm đã được thử nghiệm, tuy nhiên chưa cho thấy hiệu quả, mặc dù một số người vẫn khuyến cáo sử dụng trong trường hợp tiết nhiều đờm.[38]
- Rửa mũi bằng dung dịch acetylcysteine (10 mL trong dung dịch acetylcysteine 20% pha với 40 mL nước muối sinh lý) 2-4 lần mỗi ngày đối với tình trạng tiết dịch nhầy nặng.[59]Họ theo dõi sát sao với tần suất cao để đảm bảo tuân thủ điều trị. Có 28 trẻ em bị hình thành sỏi thận, trong đó 7% bị.

Loại tăng cường

- Phẫu thuật tăng thể tích bàng quang bằng phương pháp tạo lớp cơ và thanh mạc không ghi nhận trường hợp sỏi nào sau thời gian theo dõi trung bình 75 tháng (khoảng từ 36 đến 120 tháng).[51]
- Sự hình thành sỏi hiếm khi xảy ra sau phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng dạ dày vì điều này có thể là do lượng chất nhầy ít hơn, độ pH axit hơn và ít vi khuẩn trong nước tiểu hơn.[32,41]
- Nên tránh sử dụng kim bấm hoặc dây thép không tự tiêu trong các ca phẫu thuật liên quan đến việc đóng kín bàng quang và xương mu, cũng như phẫu thuật tạo hình ruột.
- Công nghệ mới với các vật liệu tự thân và mô được tạo ra bằng kỹ thuật sinh học vẫn đang trong giai đoạn thử nghiệm và có thể cho thấy một số triển vọng trong việc ngăn ngừa sự hình thành sỏi thận.[60]

Ăn kiêng

Các loại trái cây và rau quả chứa magiê, kali, phytate và citrate có thể góp phần làm giảm lượng canxi tích tụ và do đó làm giảm sự hình thành sỏi canxi, nhưng tác dụng này có thể bị hạn chế do hàm lượng oxalate trong

một số loại rau. Tăng cường lượng trái cây và rau quả ở trẻ em bị thiếu citrate niệu có tác dụng bảo vệ.[61]

Các protein động vật, thịt đỏ và gia cầm, chứa các axit amin có lưu huỳnh (methionine, cystine, homocysteine và taurine) có thể dẫn đến tình trạng nhiễm toan máu, gây ra chứng giảm citrate niệu, còn các protein giàu purine có thể dẫn đến chứng tăng acid uric niệu. Cả chứng giảm citrate niệu và tăng acid uric niệu đều có thể dẫn đến bệnh sỏi thận.[62]

Lượng natri khuyến nghị hàng ngày là dưới 1,5 g đối với trẻ em từ 1–3 tuổi, dưới 1,9 g đối với trẻ từ 4–8 tuổi, dưới 2,2 g đối với trẻ từ 9–13 tuổi và dưới 2,3 g đối với trẻ từ 14–18 tuổi.

Việc hấp thụ ít canxi không tương quan với việc hình thành sỏi thận thấp, mà ngược lại, việc hấp thụ nhiều canxi có thể liên kết với oxalat trong đường ruột, làm giảm sự hấp thụ oxalat và do đó làm giảm lượng oxalat bài tiết qua nước tiểu.[63]

Chế độ ăn **uống DASH (Down** Ascent Approach to Stop **Hypertension**) **khuyến** khích **sử** dụng các sản phẩm từ sữa ít béo, thịt nạc, cá và gia cầm, ngũ cốc nguyên hạt, các loại đậu, trái cây và rau quả. DASH giúp giảm lượng thịt đỏ và fructose, đảm bảo lượng canxi đầy đủ và tăng citrate trong nước tiểu. Tuy nhiên, nó có thể làm tăng nguy cơ hấp thụ oxalate. Trong một nghiên cứu, những người tham gia có điểm DASH cao nhất có nguy cơ mắc bệnh sỏi thận thấp hơn.[64]

Điều trị phẫu thuật

Phương pháp điều trị phẫu thuật truyền thống đối với sỏi bàng quang phụ thuộc vào kích thước và loại sỏi. Sỏi lớn cần phải phẫu thuật mở hoặc nội soi hoặc tán sỏi qua da. Khó khăn tăng thêm ở bàng quang đã được mở rộng là nguy cơ vỡ bàng quang và khó tiếp cận bàng quang. Thường thì những trẻ này mắc các bệnh lý khiến việc tiếp cận niệu đạo khó khăn, chẳng hạn như những trường hợp dị tật cấu trúc hoặc cổ bàng quang đã bị đóng kín bằng phẫu thuật.

Phương pháp điều trị được phân loại như sau:

- Nội soi
    - Hệ thống điện thủy lực (ít phổ biến hơn do tính di động của sỏi)
    - Đạn đạo / khí nén
    - Siêu âm

    - Sự kết hợp
    - Laser Holmium YAG
    - Thulium cuối cùng
- Tán sỏi ngoài cơ thể bằng sóng xung kích (ESWL)
- Mở

Nội soi

Công nghệ nội soi xuất hiện vào cuối những năm 1990, cho phép tiếp cận tốt hơn cho trẻ em. Phương pháp điều trị nội soi, bao gồm nong niệu đạo ở một số bệnh nhân lớn tuổi, được thực hiện bằng phương pháp tán sỏi bằng điện thủy lực hoặc lấy sỏi đơn giản bằng kẹp hoặc rọ.[65]

Có thể tiếp cận bàng quang qua niệu đạo, hoặc nếu có, qua ống Mitrofanoff hoặc Monti.

Tiếp cận qua da dưới hướng dẫn nội soi bàng quang

Phương pháp tiếp cận qua da cũng khả thi và dường như cho kết quả tốt hơn so với nhóm phẫu thuật mở, mà không có các biến chứng của phẫu thuật mở.[66]Phẫu thuật tán sỏi bàng quang qua da đã trở thành phương pháp điều trị được lựa chọn cho trẻ em, do khó khăn trong việc xử lý các hạn chế về kích thước của niệu đạo nam giới.[67]

Một dây dẫn được đặt qua da dưới sự quan sát bằng nội soi bàng quang, và đường dẫn được nong rộng để cho phép đưa vào một ống dẫn như ống dẫn Amplatz (Cook Medical, Mỹ) với nhiều kích cỡ khác nhau. Sau đó, có thể sử dụng ống nội soi thận để lấy sỏi trực tiếp hoặc tán sỏi.[68]Ngoài ra, còn có thể sử dụng các dụng cụ khác để tiếp cận qua da, chẳng hạn như cổng nội soi ổ bụng.[49]Để tránh gây tổn thương bàng quang do thiết bị tán sỏi, có thể sử dụng túi giữ sỏi nội soi để thu gom sỏi trước khi tán nhỏ và lấy ra.[69]

Phẫu thuật nội soi qua bàng quang tại một vị trí duy nhất đã được mô tả cho sỏi bàng quang nguyên phát, tuy nhiên chưa được thực hiện trên bệnh nhân có bàng quang được mở rộng.[70]

Truy cập kênh Mitrofanoff / Monti

Có thể lấy hết sỏi qua đường dẫn có thể đặt ống thông. Điều này đòi hỏi phải nong giãn nhiều lần và sử dụng ống dẫn như Amplatz. Phương pháp này đã được chứng minh là an toàn mà không gây tổn thương đáng kể cho đường dẫn có thể đặt ống thông.[55]

Gần đây, các ống nội soi nhỏ hơn như bộ dụng cụ mini PCNL 12 Fr đã được báo cáo là mang lại kết quả thành công.[71]

Đối với những viên sỏi lớn không thể tiếp cận bằng phương pháp xâm lấn tối thiểu, vẫn có thể cần phải phẫu thuật mở.[72]Hiện tượng này ít có khả năng xảy ra hơn với các chế độ giám sát hiện hành và các chiến lược phòng ngừa được nêu dưới đây.

Phẫu thuật mở

Trong một đánh giá có hệ thống gần đây về hơn 1.000 trường hợp, Davis *và cộng sự* nhận thấy rằng phẫu thuật mở, tán sỏi bàng quang qua niệu đạo và qua da có tỷ lệ sạch sỏi tương đương, trong khi tán sỏi ngoài cơ thể (ESWL) kém hiệu quả hơn.[73]

Gợi ý theo dõi

- Đối với bệnh nhân đã phẫu thuật nâng ngực, nên chụp X-quang bụng và siêu âm bụng hàng năm để theo dõi.[74]

Kết luận

Sỏi bàng quang là một vấn đề đã được biết đến từ lâu và gây phiền hà cho con người trong hàng thiên niên kỷ. Hầu hết các trường hợp đều liên quan đến nhiễm trùng do vi khuẩn và chiếm 80% ở nam giới. Phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non hoặc ruột già có liên quan đến sự hình thành sỏi, do nhiễm trùng và sản sinh chất nhầy. Thành phần nước tiểu có thể được thay đổi bằng chế độ ăn uống, thuốc hoặc phương pháp làm sạch bàng quang để giúp ngăn ngừa sự hình thành sỏi. Điều trị phẫu thuật chủ yếu là nội soi, với khả năng tiếp cận bàng quang qua da để loại bỏ sỏi một cách hiệu quả mà không gây tổn thương niệu đạo.

Điểm chính

1. Sỏi tiết niệu xuất hiện ở bàng quang được mở rộng trong tối đa 50% trường hợp, với tỷ lệ mắc cao hơn nếu sử dụng ống dẫn lưu có thể đặt catheter trong vòng 3 năm sau phẫu thuật mở rộng bàng quang, và ở những bệnh nhân ít vận động.
2. Nhiễm trùng, các yếu tố chuyển hóa, loại phẫu thuật và vật liệu khâu đều đóng vai trò trong quá trình hình thành sỏi. Sỏi chủ yếu là canxi oxalat và canxi photphat hoặc struvite nếu có liên quan đến nhiễm trùng.

3. Chế độ ăn uống hợp lý, điều trị bằng thuốc và rửa bàng quang có thể làm giảm nguy cơ hình thành sỏi thận.
4. Việc giám sát liên tục là cần thiết.
5. Điều trị đa phương thức bằng cách sử dụng nội soi, laser và tán sỏi bằng sóng xung kích đều đóng vai trò quan trọng trong việc quản lý cá thể hóa cho trẻ em mắc bệnh này.

Chương 50: Sỏi tiết niệu ở trẻ em – điều trị nội khoa (Urolithiasis – Medical Management)

Bệnh sỏi tiết niệu ở trẻ em đang gia tăng với tỷ lệ tăng hàng năm khoảng 5–10%.[1]Nhiều yếu tố chuyển hóa, di truyền, giải phẫu và môi trường/chế độ ăn uống chịu trách nhiệm cho sự thay đổi này. Ngày càng có nhiều người nhận ra rằng sỏi tiết niệu là một bệnh lý toàn thân với tỷ lệ mắc bệnh đáng kể do có liên quan đến nhiều bệnh khác nhau như bệnh tim mạch, đái tháo đường và hội chứng chuyển hóa.[2,3,4,5,6,7,8]Bệnh sỏi tiết niệu có tỷ lệ tái phát cao, tiềm ẩn nguy cơ trở thành mãn tính và dẫn đến suy thận.[9, 10, 11, 12]Do đó, việc quản lý đúng cách bệnh sỏi thận ở trẻ em rất quan trọng để ngăn ngừa tái phát và các biến chứng liên quan, cũng như để bảo vệ chức năng thận.

Đánh giá ban đầu về tình trạng sỏi tiết niệu ở trẻ em

Cần thực hiện đánh giá chẩn đoán toàn diện ban đầu ở mọi trẻ em mắc bệnh sỏi tiết niệu lần đầu tiên vì điều này sẽ định hướng điều trị và cho phép xây dựng chiến lược phòng ngừa tốt hơn. Do nguyên nhân gây sỏi tiết niệu đa yếu tố (chuyển hóa, giải phẫu, di truyền, chế độ ăn uống, môi trường), trẻ em có nguy cơ rõ ràng mắc sỏi thận cũng nên được tiến hành thăm khám chi tiết. Đánh giá ban đầu bao gồm tiền sử bệnh và khám thực thể chi tiết, xét nghiệm cận lâm sàng và chụp X-quang đường tiết niệu như trình bày trong Hình 1. Hiện chưa có sự đồng thuận về các xét nghiệm hóa học huyết thanh nào nên được thực hiện trong quá trình thăm khám ban đầu, nhưng canxi, phốt pho, magiê, phosphatase kiềm, natri, kali, clorua, bicarbonat, axit uric, creatinine và nitơ urê là những xét nghiệm ban đầu được ưu tiên, đủ để xác định nhiễm toan ống thận, tăng canxi máu, giảm magiê máu và suy thận. Xét nghiệm cysteine định tính là một sàng lọc ban đầu quan trọng trong bệnh cystin niệu. Ngoài ra, kính hiển vi cũng được sử dụng để sàng lọc các loại tinh thể khác nhau trong cặn nước tiểu.

Hình 1. Đánh giá ban đầu tình trạng của một trẻ bị sỏi tiết niệu.

Có thể lấy mẫu nước tiểu ngẫu nhiên để kiểm tra nồng độ canxi, citrate, axit uric, oxalate và cystine như một bước sàng lọc ban đầu cho các bất thường chuyển hóa, và các giá trị tham chiếu bình thường theo độ tuổi và đơn vị biểu thị (mg/mg hoặc mmol/mmol) có sẵn trong Bảng 1. Xét nghiệm nước tiểu ngẫu nhiên đặc biệt quan trọng ở trẻ em chưa biết tự đi vệ sinh. Bất cứ khi nào có thể, nên lấy mẫu nước tiểu 24 giờ để xác nhận kết quả sàng lọc ban đầu bằng mẫu nước tiểu ngẫu nhiên. Lợi ích của việc phân tích nước tiểu 24 giờ đã được chứng minh ở trẻ em đã trải qua ít nhất một lần lấy mẫu nước tiểu 24 giờ vì đã phát hiện thấy sự giảm đáng kể nguy cơ tái phát sỏi so với những trẻ không được xét nghiệm này.[13]Việc thu thập nước tiểu trong 24 giờ theo thời gian định trước cung cấp thông tin về thể tích và độ bão hòa nước tiểu, cũng như lượng bài tiết canxi, phốt pho, oxalat, citrat, axit uric, natri, kali và magiê qua nước tiểu trong 24 giờ. Hiện vẫn còn tranh luận về lợi ích của việc chỉ thu thập một mẫu nước tiểu so với việc thu thập nước tiểu 24 giờ nhiều lần.[14]Do sự biến đổi theo chu kỳ ngày đêm về chế độ ăn uống và lượng chất lỏng đưa vào cơ thể, cần thực hiện hai lần thu thập nước tiểu 24 giờ ban đầu. Cần kiểm tra creatinine trong nước tiểu để đảm bảo việc thu thập nước tiểu đầy đủ (mức creatinine trong nước tiểu trên 15 mg/kg/ngày là lý tưởng). Việc thu thập nước tiểu theo thời gian cần được thực hiện mà không làm thay đổi lượng chất lỏng, chế độ ăn uống hoặc hoạt động thường ngày của trẻ, trừ trường hợp nhiễm trùng đường tiết niệu, và cần được thực hiện ít nhất một tháng sau khi sỏi tự đào thải hoặc can thiệp phẫu thuật. Kết quả có thể được diễn giải liên quan đến cân nặng, diện tích bề mặt cơ thể và creatinine trong nước tiểu (Bảng 1). Bệnh nhân nên được yêu cầu điền nhật ký ăn uống cùng lúc với việc thu thập nước tiểu 24 giờ. Nhật ký cần bao gồm loại và lượng của từng loại thực phẩm và đồ uống đã tiêu thụ.

Bảng 1 Giá trị bình thường của bài tiết chất chuyển hóa qua nước tiểu. * Giá trị giống nhau đối với mg/mg và mmol/mmol; **Bảng này trình bày phạm vi giá trị citrate ngẫu nhiên bình thường để tính đến sự khác biệt theo vùng.

Thành phần	Tuổi	Ngẫu nhiên tính bằng mg/mg (mmol/mmol)	Tính giờ (mọi lứa tuổi)
Canxi	Từ 0 đến 6 tháng	<0,8*	<4 mg/kg trong 24 giờ (<0,1 mmol/kg trong 24 giờ)
	7 đến 12 tháng	<0,6*	
	>2 năm	<0,2*	
Oxalat	Từ 0 đến 6 tháng	<0,26*	<40 mg/1,73 m^2 trong 24 giờ (<0,5 mmol/1,73 m^2 trong 24 giờ)
	Từ 7 đến 24 tháng	<0,11*	
	2 đến 5 năm	<0,08*	
	5 đến 14 tuổi	<0,06*	
	>16 năm	<0,32*	
Cystine	> 6 tháng	<0,075*	<60 mg/1,73 m^2 trong 24 giờ (<250 micromol/1,73 m^2 trong 24 giờ)

Thành phần	Tuổi	Ngẫu nhiên tính bằng mg/mg (mmol/mmol)	Tính giờ (mọi lứa tuổi)
Axit uric	<1 năm	<2,2 (<1,5)	<815 mg/1,73 m² trong 24 giờ (<486 mmol/1,73 m² trong 24 giờ)
	1-3 năm	<1,9 (<1,3)	
	3-5 năm	<1,5 (<1,0)	
	5-10 năm	<0,9 (<0,6)	
	>10 năm	<0,6 (<0,4)	
Citrat**	Từ 0 đến 5 năm	>0,2 đến 0,42 (>0,12 đến 0,25)	>310 mg/1,73 m² mỗi 24 giờ (>1,6 mmol/1,73 m² mỗi 24 giờ) ở bé gái; >365 mg/1,73 m² mỗi 24 giờ (>1,9 mmol/1,73 m² mỗi 24 giờ) ở bé trai
	>5 năm	>0,14 đến 0,25 (>0,08 đến 0,15)	
Magiê	> 2 năm	>0,13*	>0,8mg/kg (>0,04 mmol/kg)

Phân tích sỏi là một bước quan trọng trong đánh giá ban đầu bệnh sỏi tiết niệu. Thành phần của tất cả các mảnh sỏi được tìm thấy cần được phân tích bằng quang phổ hồng ngoại hoặc nhiễu xạ tia X, và các thành phần có thành phần vượt quá 5% cần được báo cáo. Việc này nên được thực hiện mỗi khi

sỏi được đào thải ra ngoài vì thành phần có thể khác so với lần khám ban đầu. Hầu hết các loại sỏi ở trẻ em đều có thành phần chính là canxi.[15]

Đánh giá chuyển hóa là một thành phần quan trọng trong quản lý tổng thể bệnh sỏi tiết niệu ở trẻ em vì rối loạn chuyển hóa xuất hiện ở tới 90% trẻ em, trong đó tăng canxi niệu và giảm citrate niệu là những nguyên nhân phổ biến nhất.[15, 16, 17, 18]So với người lớn, nguyên nhân gây sỏi thận được tìm thấy ở khoảng 2/3 trẻ em và bao gồm các yếu tố chuyển hóa (33–95%), giải phẫu (8–32%) và nhiễm trùng (2–24%), riêng lẻ hoặc kết hợp.[19,20,21,22,23]

Mục đích của chẩn đoán hình ảnh ban đầu là phát hiện sỏi, ước lượng kích thước sỏi và khả năng sỏi tự đào thải, cũng như xác định xem sỏi có gây tắc nghẽn dòng chảy nước tiểu hay không (khả năng cần phẫu thuật). Ngoài ra, chẩn đoán hình ảnh rất quan trọng trong việc chẩn đoán bất kỳ bất thường cấu trúc nào của đường tiết niệu có thể gây ứ đọng nước tiểu cục bộ, chẳng hạn như giãn niệu quản nguyên phát, bệnh xốp tủy thận, bệnh thận đa nang di truyền trội, tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận, túi niệu quản, thận hình móng ngựa, dị tật bàng quang bẩm sinh, bàng quang thần kinh và bàng quang được phẫu thuật tái tạo hoặc tăng thể tích. Siêu âm và chụp X-quang bụng thường quy vùng thận/niệu quản/bàng quang (KUB) là phương pháp chẩn đoán hình ảnh ban đầu chủ yếu ở trẻ em.[24,25]Siêu âm (US) là một xét nghiệm dễ thực hiện với độ nhạy cao từ 77–90% và độ đặc hiệu từ 88–94%.[26]Siêu âm có ưu điểm là không gây đau, không có nguy cơ bức xạ hoặc cần gây mê. Siêu âm cho thấy cấu trúc giải phẫu của thận và đường tiết niệu, rất quan trọng trong việc phát hiện chứng giãn đài bể thận. Ngoài ra, sỏi với mọi thành phần đều có thể được nhìn thấy bằng siêu âm . Chi phí thấp và có thể lặp lại nhiều lần nếu cần. Tuy nhiên, siêu âm phụ thuộc vào người thực hiện, có thể đánh giá quá cao kích thước sỏi, có thể bỏ sót sỏi niệu quản, sỏi nhú hoặc sỏi đài thận, và sỏi nhỏ (<5 mm), và việc nhìn thấy sỏi có thể bị ảnh hưởng bởi thể trạng bệnh nhân và khí trong ruột. Nên thực hiện chụp X-quang bụng (KUB) đồng thời để xác định sỏi niệu quản và đánh giá hàm lượng canxi trong sỏi. Chụp cắt lớp vi tính (CT) không tiêm thuốc cản quang được sử dụng hạn chế trong đánh giá ban đầu bệnh sỏi tiết niệu ở trẻ em do nguy cơ bức xạ cao và khả năng cần gây mê. Tuy nhiên, các phác đồ chụp CT không tiêm thuốc cản quang với liều bức xạ thấp đã được phát triển cho bệnh nhi và chủ yếu được chỉ định khi bệnh nhân có triệu chứng và khi nghi ngờ có sỏi nhưng không nhìn thấy được bằng siêu âm. Chụp CT có độ nhạy và độ đặc hiệu cao (90–100%), và có ưu điểm là cung cấp chi tiết giải phẫu của thận và đường tiết niệu, cũng như phát hiện các viên sỏi nhỏ và không cản quang.

Quản lý cấp tính

Mục tiêu điều trị trước mắt trong một đợt sỏi thận cấp tính là giảm đau, kiểm soát buồn nôn và nôn, bù nước và điều trị nhiễm trùng đi kèm. Đối với hầu hết bệnh nhân, việc này thường được quản lý ngoại trú. Có thể kiểm soát cơn đau bằng thuốc chống viêm không steroid đường uống (nếu chức năng thận và lượng nước trong cơ thể đầy đủ) hoặc bằng thuốc giảm đau nhóm opioid đường uống hoặc tiêm tĩnh mạch (ví dụ: morphin 0,3 mg/kg đường uống mỗi 3-4 giờ hoặc 0,05 mg/kg đường tĩnh mạch mỗi 2-4 giờ). Thuốc chống nôn được ưu tiên sử dụng là ondansetron do tác dụng phụ tối thiểu; metoclopramide hydrochloride hoặc prochlorperazine cũng là những lựa chọn chấp nhận được.

Với việc kiểm soát cơn đau đầy đủ, sỏi niệu quản một bên không biến chứng, chỉ gây tắc nghẽn nhẹ hoặc một phần, có thể được điều trị bảo tồn trong vài tuần trước khi xem xét can thiệp phẫu thuật. Sỏi có kích thước đến 5 mm có khả năng tự đào thải cao ở trẻ em mọi lứa tuổi. Liệu pháp tống sỏi bằng thuốc (MET) đã được sử dụng cho sỏi niệu quản nhỏ hơn, đặc biệt là ở trẻ lớn hơn, với một số thành công. Thuốc được sử dụng nhiều nhất là tamsulosin, gây giãn cơ trơn niệu quản, ức chế co thắt niệu quản và làm giãn niệu quản. Ngoài ra, thuốc chẹn alpha hoặc thuốc chẹn kênh canxi có thể được sử dụng để tạo điều kiện cho sỏi niệu quản có kích thước dưới 10 mm đi qua.[27,28,29,30,31]Trong giai đoạn cấp tính, tất cả bệnh nhân bị sỏi thận nên được yêu cầu lọc nước tiểu qua rây để thu thập sỏi phục vụ phân tích.

Các chỉ định nhập viện bao gồm: cần cấp cứu dẫn lưu đường tiết niệu trên (đặt ống dẫn lưu thận hoặc stent), nôn mửa dữ dội cần truyền dịch tĩnh mạch, đau dữ dội cần dùng thuốc giảm đau đường tĩnh mạch, và nhiễm trùng huyết đường tiết niệu/viêm thận bể thận cấp tính cần điều trị kháng sinh đường tĩnh mạch.

Kiểm tra và đánh giá chuyển hóa để xác định nguy cơ tái phát sỏi thận.

Sau khi thăm khám ban đầu và xử lý cấp tính, trẻ em bị sỏi thận cần được chuyển đến phòng khám chuyên khoa sỏi thận đa ngành để điều trị và đánh giá thêm các yếu tố nguy cơ có thể dẫn đến tái phát sỏi. Việc phòng ngừa tái phát đặc biệt quan trọng trong nhi khoa do nguy cơ tái phát sỏi thận ở trẻ em rất cao, có thể lên đến 50% trong vòng 3 năm kể từ lần mắc sỏi thận đầu tiên.[32]Tỷ lệ tái phát cao hơn ở những người có bất thường về chuyển hóa và những người có tiền sử gia đình mắc sỏi thận ở người thân ruột thịt.[22]Ngoài ra, những người thường xuyên bị sỏi thận có nguy cơ mắc bệnh thận mãn tính (CKD) và bệnh thận giai đoạn cuối (ESRD) cao gấp đôi so với những

người không bị sỏi thận.[33]Lý tưởng nhất, một "phòng khám sỏi thận" kết hợp nên cung cấp chuyên môn về thận học và tiết niệu học, xét nghiệm di truyền, tư vấn dinh dưỡng và các xét nghiệm chuyển hóa thích hợp.

Cần lặp lại xét nghiệm sinh hóa cơ bản và phân tích nước tiểu 24 giờ. Xét nghiệm máu để xác định nồng độ hormone tuyến cận giáp và 1,25-dihydroxyvitamin D là những xét nghiệm bổ sung cần thiết ở bệnh nhân sỏi thận gốc canxi và khi phát hiện nồng độ canxi và/hoặc phốt pho bất thường trong máu. Bệnh cường tuyến cận giáp nguyên phát hiếm gặp ở trẻ em, nhưng bằng chứng về sự ức chế PTH có thể gợi ý tình trạng dư thừa vitamin D. Hơn nữa, việc chẩn đoán sỏi axit uric cần bao gồm xét nghiệm nồng độ axit uric trong huyết thanh và xét nghiệm enzyme để kiểm tra xem tình trạng tăng axit uric niệu có phải do thiếu hụt enzyme hay không.[34]Việc đo nồng độ oxalate trong máu rất quan trọng trong bệnh tăng oxalate niệu để xác định các loại bệnh chính. Việc đo các thông số nước tiểu 24 giờ đặc biệt quan trọng trong việc xác định những trẻ em cần điều trị bằng thuốc sau lần sỏi thận đầu tiên.

Xét nghiệm di truyền nên là một phần của quá trình chẩn đoán và điều trị bệnh sỏi thận ở trẻ em trong một số trường hợp: 1, tuổi nhỏ khi phát hiện bệnh và tiền sử gia đình mắc bệnh sỏi thận, cũng như hôn nhân cận huyết; 2, chậm phát triển thể chất và tinh thần, các đặc điểm bất thường, suy giảm thị lực và thính lực, còi xương; 3, nồng độ creatinine huyết thanh cao khi phát hiện bệnh; 4, sỏi tái phát mặc dù đã điều trị; 5, có các bệnh lý ống thận hiếm gặp; 6, thành phần sỏi (cysteine, axit uric, dihydroadenine, xanthine). Việc nhận biết sớm các dạng sỏi thận đơn gen (như tăng oxalat niệu nguyên phát, cystin niệu, dRTA, bệnh Dent, hội chứng Bartter, thiếu hụt adenine phosphoribosyl transferase) sẽ cho phép điều trị sớm và ngăn ngừa các biến chứng khác nhau, bao gồm cả tổn thương thận không hồi phục.

Giám sát

Cần thực hiện lại xét nghiệm chuyển hóa và siêu âm thận để chẩn đoán sỏi tái phát hoặc sỏi cũ tăng kích thước. Tần suất thực hiện các xét nghiệm này phụ thuộc vào sự hiện diện và mức độ nghiêm trọng của bất thường chuyển hóa, số lượng sỏi và tỷ lệ tái phát. Trẻ chỉ có một viên sỏi và không có bằng chứng về bất thường chuyển hóa tiềm ẩn sẽ cần theo dõi ít thường xuyên hơn so với trẻ có nhiều sỏi và vấn đề chuyển hóa nghiêm trọng được biết là có nguy cơ cao hơn bị sỏi thận tái phát (tăng oxalat niệu nguyên phát hoặc bệnh cystin niệu). Cần theo dõi việc tuân thủ chế độ uống nhiều nước bằng cách đo trọng lượng riêng của nước tiểu. Trẻ em đang điều trị bằng thuốc cần được theo dõi chặt chẽ các tác dụng phụ.

Ở trẻ không có triệu chứng, siêu âm lặp lại thường được thực hiện sáu tháng sau lần mắc bệnh đầu tiên. Nếu siêu âm cho thấy không có sỏi tái phát hoặc thay đổi kích thước sỏi còn sót lại, thì có thể thực hiện siêu âm hàng năm. Xét nghiệm chuyển hóa được lặp lại bốn đến sáu tuần sau khi bắt đầu điều trị. Nếu bất thường chuyển hóa đã được khắc phục, nên thực hiện lại các xét nghiệm sau sáu tháng, và sau đó hàng năm. Cần đánh giá lại nếu các bất thường chuyển hóa vẫn còn tồn tại.

Sự đối đãi

Việc điều trị sỏi thận bao gồm thay đổi chế độ ăn uống và can thiệp bằng thuốc.

Thay đổi chế độ ăn uống

Khuyến nghị chung về chế độ ăn uống cho tất cả trẻ em mắc sỏi tiết niệu bất kể nguyên nhân bao gồm uống nhiều nước, hạn chế muối và tăng cường ăn rau và trái cây (Bảng 2).[35,36]Việc uống nhiều nước và phân bổ đều trong suốt cả ngày nhằm mục đích ngăn ngừa sự lắng đọng các loại muối trong ống thận. Có thể ước tính mức độ hydrat hóa đầy đủ dựa trên tỷ trọng nước tiểu và/hoặc độ thẩm thấu của nước tiểu. Nên khuyến khích uống nhiều nước vì fructose trong đồ uống ngọt có thể làm tăng bài tiết canxi và oxalat qua nước tiểu, làm tăng nguy cơ sỏi thận. Hơn nữa, đồ uống có đường sẽ gây tăng cân, một tác dụng không mong muốn ở trẻ em thừa cân. Trái cây và rau quả là nguồn cung cấp kali tốt, giúp thúc đẩy bài tiết citrate qua nước tiểu, và là nguồn cung cấp phytate tốt, giúp tăng khả năng hòa tan của muối canxi. Chế độ ăn nhiều chất xơ giúp thúc đẩy sự liên kết canxi trong ruột.

Bảng 2. Khuyến nghị chung về chế độ ăn uống trong bệnh sỏi tiết niệu ở trẻ em.**

Sự giới thiệu	Chi tiết
Lượng chất lỏng nạp vào	Mức tiêu thụ cao, >2 L / 1,73 m²/ngày, chủ yếu là nước.
Lượng muối tiêu thụ	Thấp, dưới 3 mEq/kg/ngày
Lượng rau và trái cây tiêu thụ	Cao

Sự giới thiệu	Chi tiết
Lượng canxi nạp vào	100% mức trợ cấp hàng ngày
Lượng protein nạp vào	100% mức trợ cấp hàng ngày
lượng vitamin D hấp thụ	Bổ sung nếu mức thấp
Lượng vitamin C hấp thụ	Tránh quá mức

Việc tiêu thụ quá nhiều muối làm tăng bài tiết canxi qua nước tiểu, và việc hạn chế natri được khuyến cáo cho tất cả những người dễ bị sỏi thận. Bệnh nhân nên được khuyên tránh thêm muối hoặc gia vị giàu natri vào thức ăn cả trong quá trình chế biến lẫn khi ăn. Các gia đình nên được hướng dẫn đọc nhãn thực phẩm trước khi mua và lựa chọn thực phẩm ít natri (có hàm lượng các thành phần như natri nitrat, monosodium glutamate, natri bicarbonate và natri phosphat cao hơn). Nên tránh các thực phẩm nhiều muối như thực phẩm chế biến sẵn và đóng hộp, thức ăn nhanh, dưa chua và ô liu, bánh quy mặn và pizza.

Không nên hạn chế lượng canxi và protein ở trẻ em vì chúng cần thiết cho sự phát triển và sức khỏe xương. Ngoài ra, canxi liên kết với oxalat tự do trong đường tiêu hóa và ngăn ngừa chứng tăng oxalat niệu. Tránh các thực phẩm giàu oxalat (như sô cô la, rau bina, các loại hạt, nước ngọt cola) đặc biệt quan trọng ở trẻ em bị tăng oxalat niệu thứ phát, trong khi bệnh nhân bị tăng axit uric niệu nên được khuyên giảm lượng thức ăn chứa purin (như thịt đỏ).[23]

Liệu pháp dược lý

Các liệu pháp dược lý nhắm mục tiêu dựa trên (các) yếu tố nguy cơ chuyển hóa đã được xác định được trình bày trong Bảng 3 .

Việc kiềm hóa nước tiểu bằng kali citrat đường uống để đạt được độ pH >7,0 rất hữu ích ở những bệnh nhân mắc RTA xa /tăng canxi niệu, tăng oxalat niệu, tăng axit uric niệu, giảm citrat niệu và cystin niệu vì nó làm tăng độ hòa tan của các chất này.[37,38,39]Liều khuyến cáo là 0,5 đến 1 mmol/kg/ngày chia làm nhiều lần uống, giúp giảm canxi niệu hiệu quả và an toàn mà không gây tác dụng phụ đáng kể. Liệu pháp kali citrate nên được uống sau bữa ăn hoặc cùng với bữa ăn nhẹ và với một cốc nước lớn để tránh

đau dạ dày, điều này có thể dẫn đến việc không tuân thủ điều trị. Cần theo dõi chặt chẽ độ pH của nước tiểu vì độ pH cao hơn có thể làm giảm độ hòa tan của phosphat dẫn đến sỏi tiết niệu canxi phosphat. Ngoài ra, cần đo định kỳ nồng độ kali và bicarbonate trong huyết thanh. Một lựa chọn điều trị khác để kiềm hóa nước tiểu là sử dụng nhiều chiết xuất chanh ("Phương pháp Chanh") nhưng chưa có nghiên cứu nào chứng minh hiệu quả của nó ở trẻ em và có thể không được dung nạp tốt ở trẻ em dẫn đến việc không tuân thủ điều trị.[40]

Thuốc lợi tiểu thiazide (ví dụ: hydrochlorothiazide hoặc chlorthalodine) có tác dụng tốt trong việc giảm bài tiết canxi qua nước tiểu ở trẻ em bằng cách gây co thể tích nước tiểu, làm tăng hấp thu canxi ở ống lượn gần.[41,42]Liều khởi đầu là 0,5–1 mg/kg/ngày dưới dạng liều duy nhất, điều chỉnh tăng dần để đạt hiệu quả tối đa và khả năng dung nạp tốt. Cần theo dõi chặt chẽ các xét nghiệm vì thuốc có thể gây hạ kali máu, hạ natri máu hoặc tăng acid uric máu. Tỷ lệ không tuân thủ điều trị lâu dài được báo cáo ở khoảng một phần ba số bệnh nhân và tăng canxi niệu tái phát ở 44%.[43]

Trẻ em mắc bệnh cystin niệu cần được truyền dịch tích cực, ăn ít muối, hạn chế protein động vật và kiềm hóa nước tiểu. Trong nhiều trường hợp, các biện pháp này không đủ và cần dùng thuốc chứa thiol gắn kết cystine (d-penicillamine, tiopronin và captopril). Cả d-penicillamine và tiopronin đều hoạt động bằng cách phá vỡ liên kết disulfide của cystine để tạo ra hai phân tử cysteine. Cả hai loại thuốc đều có hiệu quả như nhau và cho kết quả tương tự. Do có thể gây ra các tác dụng phụ đáng kể, mỗi loại thuốc nên được bắt đầu với liều thấp hơn và tăng dần dựa trên nồng độ cystine trong nước tiểu trong vài tuần. Mục tiêu cần đạt được là nồng độ cystine trong nước tiểu dưới 1.250 micromol/l.[44]Việc theo dõi liều lượng chặt chẽ cả về hiệu quả và độc tính là cần thiết, với mục tiêu giảm hiệu quả nồng độ cystine trong nước tiểu, đồng thời giảm thiểu tác dụng phụ.

Bảng 3. Can thiệp dược lý trong bệnh sỏi tiết niệu ở trẻ em. *Có thể kê đơn bổ sung canxi vì canxi liên kết với oxalat trong đường ruột tạo thành phức hợp canxi-oxalat được bài tiết qua phân. Tuy nhiên, nên uống canxi trong bữa ăn vì nếu không có thể gây tăng canxi niệu. **Chỉ dành cho trẻ em mắc chứng rối loạn chuyển hóa axit uric đã biết.

Tình trạng	Điều trị bằng thuốc	Tác dụng phụ
Tăng	hydrochlorothiazide (1–2	Hạ kali máu, hạ natri máu hoặc

Tình trạng	Điều trị bằng thuốc	Tác dụng phụ
canxi niệu	mg/kg mỗi ngày, trẻ lớn hơn 25–100 mg/ngày)	tăng acid uric máu
Tăng oxalat niệu	pyridoxine (5–10 mg/kg mỗi ngày) để điều trị chứng tăng oxalat niệu nguyên phát.	Tê bì và ngứa ran, buồn ngủ, giảm cảm giác, tổn thương dây thần kinh cảm giác, buồn nôn, chán ăn, thiếu axit folic
	magie (nếu có tình trạng hạ magie niệu)	Tiêu chảy, yếu cơ, mệt mỏi
	các chất bổ sung canxi*	Táo bón, đầy hơi
	Việc điều trị chứng tăng oxalat niệu thứ phát cần tập trung vào điều trị nguyên nhân cơ bản.	
Tăng acid uric niệu	allopurinol (4–10 mg/kg/ngày, trẻ lớn hơn 300 mg/ngày) **	Buồn nôn, tiêu chảy, đau bụng, phát ban da, thay đổi kết quả xét nghiệm chức năng gan.
Bệnh cystin niệu	Tiopronin (15 mg/kg/ngày, chia làm 3 liều)	Phát ban da và niêm mạc, đau khớp, thiếu kẽm và đồng, phản ứng thuốc giống lupus, phản ứng giống nhược cơ, bệnh pemphigus.
	D-penicillamine (30 mg/kg/ngày, chia làm 4 liều)	Hệ huyết học: thiếu máu bất sản, giảm bạch cầu trung tính, giảm tiểu cầu, rối loạn vị giác; hệ thận: protein niệu, thiếu

Tình trạng	Điều trị bằng thuốc	Tác dụng phụ
		vitamin B.
	Captopril (0,5–1,5 mg/kg/ngày chia làm 4 liều)	Tăng kali máu, tăng creatinin huyết thanh, ho

Điểm chính

- Các yếu tố nguy cơ chuyển hóa thường được xác định trong bệnh sỏi tiết niệu ở trẻ em;
- Việc xét nghiệm chuyển hóa toàn diện nên bao gồm thu thập nước tiểu trong 24 giờ và nên được thực hiện ở tất cả trẻ em bị sỏi thận;
- Cần thu thập mảnh sỏi và gửi đi phân tích;
- Cần xác định các dấu hiệu cảnh báo về nguyên nhân di truyền;
- Một nhóm chuyên gia đa ngành có trình độ cao và một phòng thí nghiệm giàu kinh nghiệm là chìa khóa để điều trị và phòng ngừa thành công;
- Việc điều trị cần được tối ưu hóa để đạt hiệu quả cao nhất và giảm thiểu rủi ro biến chứng.

Chương 51: Các hướng phát triển mới trong điều trị sỏi tiết niệu (Future Developments in Stone Management)

Hai thập kỷ qua đã chứng kiến sự gia tăng đáng kể tỷ lệ mắc sỏi thận ở trẻ em, trong đó thanh thiếu niên là nhóm tuổi có tốc độ gia tăng nhanh nhất trong suốt quá trình phát triển của căn bệnh này.[1]Vì trẻ em và thanh thiếu niên phải đối mặt với những thách thức riêng biệt về phương thức chăm sóc, rủi ro điều trị và các quá trình bệnh lý tiềm ẩn, nên những tiến bộ trong điều trị sỏi thận, chẳng hạn như thu nhỏ thiết bị, giảm tiếp xúc với bức xạ ion hóa và cải thiện chăm sóc cho bệnh nhân có khuynh hướng di truyền mắc bệnh sỏi đường tiết niệu, có thể mang lại lợi ích ưu tiên cho bệnh nhi. Chương này sẽ xem xét những tiến bộ không chỉ trong thiết bị phẫu thuật mà còn cả chẩn đoán, điều trị và phương thức chăm sóc.

Chẩn đoán và đánh giá ban đầu

Mặc dù siêu âm (US) vẫn là phương pháp chẩn đoán hình ảnh đầu tiên được ưu tiên cho hầu hết trẻ em nghi ngờ mắc sỏi thận, nhưng phương pháp này có những hạn chế về sự phụ thuộc vào người thực hiện, tính sẵn có và độ chính xác.[2,3]Trong khi đó, chụp cắt lớp vi tính (CT) là phương pháp chẩn đoán hình ảnh tiêu chuẩn vàng về độ chính xác nhưng lại tiềm ẩn nguy cơ phơi nhiễm bức xạ ion hóa cao, những nguy cơ này càng tăng cao ở trẻ em.[4]Những đổi mới trong lĩnh vực chẩn đoán hình ảnh bao gồm nâng cao độ chính xác của siêu âm , giảm phơi nhiễm bức xạ từ chụp CT và tăng cường các chức năng bổ sung như đẩy sỏi.

Độ chính xác của Hoa Kỳ

Siêu âm dựa vào các đặc tính siêu âm tại giao diện giữa sỏi và nước tiểu để tạo ra hình ảnh điển hình của một vùng tăng âm trên siêu âm chế độ B. Ngoài ra, sự lệch hướng của sóng âm tại các vùng tăng âm có thể tạo ra bóng âm phía sau, trong khi việc áp dụng cài đặt Doppler có thể tạo ra hiện tượng nhấp nháy trên sỏi.[5]Cả hai kỹ thuật đều có thể cải thiện độ chính xác của hình ảnh siêu âm .[6]Hơn nữa, bóng âm phía sau có khả năng cung cấp ước tính kích thước chính xác hơn về sỏi tiết niệu.[7]Tuy nhiên, hiện nay các phương pháp chẩn đoán hình ảnh để thu nhận và làm nổi bật những phát hiện này chưa được chuẩn hóa tốt, cũng như việc xác định và báo cáo các chỉ số này chưa được chuẩn hóa theo bất kỳ cách nào, và cần có thêm các đánh giá để tối ưu hóa các công nghệ hiện tại và hiểu biết về các phát hiện siêu âm. Bên cạnh việc tối ưu hóa các công nghệ hình ảnh hiện tại, việc điều chỉnh các đặc tính âm học của thiết bị siêu âm có thể tạo ra các đặc điểm hình ảnh rõ nét hơn về sỏi tiết niệu. Một ví dụ như vậy, hiện đang được sử dụng trên một nền tảng nghiên cứu, là hình ảnh siêu âm Chế độ Sỏi (tức là “chế độ S™”). Hình ảnh chế độ S™ dựa trên đầu dò tần số cao để tối ưu hóa giao diện trực quan giữa sỏi và mô xung quanh và làm nổi bật sự xuất hiện của bóng âm. Việc sử dụng các thuật toán xử lý hậu kỳ có xu hướng làm mờ hình ảnh giữa viên sỏi đặc và bóng phía sau được giảm thiểu, dẫn đến hình ảnh sỏi sắc nét hơn với sự đánh đổi là hình ảnh mô mềm bị giảm đi.[8]

Chụp CT liều thấp

Mặc dù việc tăng cường hình ảnh siêu âm có vẻ hấp dẫn để giảm thiểu bức xạ ion hóa ở trẻ em mắc sỏi thận, nhưng chụp CT có thể vẫn sẽ là phương pháp chẩn đoán hình ảnh chủ yếu trong bệnh sỏi thận trong nhiều năm tới. Một số khía cạnh của thuật toán chụp CT theo phác đồ sỏi hiện tại , chẳng hạn như cường độ dòng điện, điện áp và thời gian quay máy, có thể được giảm bớt để giảm liều bức xạ ion hóa trong các lần chụp này.[9]Mặc dù chụp CT liều thấp khó có thể được xếp vào loại “công nghệ tương lai”, xét đến

lượng lớn tài liệu hiện có ủng hộ việc sử dụng nó, rõ ràng tương lai của việc điều trị sỏi thận có thể được cải thiện bằng cách tăng cường ứng dụng công nghệ này.[10]Theo nghĩa này, trọng tâm của chụp CT liều thấp nên là các chiến lược nhằm cải thiện việc giáo dục cho các nhà cung cấp dịch vụ y tế và hỗ trợ ra quyết định được tích hợp vào hồ sơ sức khỏe điện tử. Các chiến lược tương tự đã được sử dụng để tạo ra các thực hành quản lý bức xạ bền vững trong các khoa cấp cứu nhi khoa.[11]

Động cơ đẩy hình ảnh

Việc sử dụng sóng siêu âm để điều trị sỏi thận lần đầu tiên được báo cáo trong các thử nghiệm trên người vào năm 2016.[12,13]Công nghệ này, sử dụng năng lượng âm thanh tập trung thông qua một đầu dò xuyên da, có khả năng đẩy sỏi thận bên trong hệ thống thu thập nước tiểu của thận (Hình 1). Các ứng dụng của công nghệ này bao gồm di chuyển sỏi thận gây tắc nghẽn ra khỏi chỗ nối niệu quản - bể thận, di chuyển sỏi đến vị trí điều trị thuận lợi hơn (ví dụ: từ cực dưới lên cực trên), phân biệt giữa một cụm sỏi nhỏ và một viên sỏi lớn chiếm ưu thế, và khuyến khích sự đào thải các mảnh nhỏ hơn sau điều trị. Các thử nghiệm khả thi trên người ghi nhận sự di chuyển của sỏi ở 14 trong số 15 người, bao gồm một người báo cáo giảm đau ngay lập tức sau khi di chuyển viên sỏi gây tắc nghẽn một phần.[12]Việc sử dụng công nghệ này trong quá trình phẫu thuật đã xác nhận sự di chuyển của sỏi thận một cách trực quan trong quá trình nội soi niệu quản, chứng minh tính khả thi của phương pháp tái định vị sỏi thận để điều trị nội soi dễ dàng hơn.[14]Mặc dù công nghệ này chưa được áp dụng trên bệnh nhi tính đến thời điểm viết bài này, nhưng việc không sử dụng bức xạ ion hóa và những cơ hội cải thiện cả phương pháp chẩn đoán và điều trị khiến nó trở thành một công nghệ đầy hứa hẹn trong tương lai đối với bệnh sỏi thận ở trẻ em.

Hình 1. Hình ảnh nội soi niệu quản thời gian thực về quá trình đẩy sỏi đài thận 7 mm *trong cơ thể* bằng phương pháp đẩy ngoài cơ thể. Hình ảnh do Michael Bailey và Barbrina Dunmire tại Đại học Washington cung cấp.

Đánh giá chuyển hóa và di truyền

Mặc dù các phương pháp đánh giá truyền thống về nguy cơ sỏi thận và bệnh lý tiềm ẩn (ví dụ: xét nghiệm huyết thanh hoặc nước tiểu) hầu như không có nhiều tiến bộ, nhưng những tiến bộ trong giải trình tự gen đã mở rộng cơ hội xét nghiệm gen trong lĩnh vực bệnh sỏi thận khởi phát sớm. Xét nghiệm gen không bắt buộc đối với chẩn đoán một số bệnh sỏi thận đơn gen có sỏi đặc trưng (ví dụ: bệnh cystin niệu hoặc bệnh thiếu hụt adenine phosphoribosyltransferase).[15]Tuy nhiên, xét nghiệm gen đã được chứng minh là có thể phát hiện các nguồn gốc đơn gen tiềm ẩn gây bệnh sỏi thận ở tối đa 20% trẻ em được chuyển đến trung tâm chuyên khoa sỏi thận.[16]Các vấn đề thực tiễn xung quanh chiến lược chẩn đoán bằng xét nghiệm di truyền bao gồm thông tin hữu ích cần sử dụng dựa trên kết quả xét nghiệm và việc giải thích các biến thể có ý nghĩa không chắc chắn. Về vấn đề thứ nhất, nhiều gen trong các bảng đa gen tham chiếu phổ biến nhất (thường > 30) biểu hiện theo nhiều hệ thống, do đó chẩn đoán có thể được nghi ngờ, nếu chưa được biết, trước khi xét nghiệm di truyền. Hơn nữa, trong phần lớn các bệnh sỏi thận đơn gen này, không có phương pháp điều trị đặc hiệu và chủ yếu phụ thuộc vào bối cảnh lâm sàng. Tuy nhiên, các bệnh cần phát hiện sớm như tăng oxalat niệu nguyên phát có thể cần xét nghiệm trong các trường hợp nghi ngờ cao, chẳng hạn như bệnh nhân trẻ tuổi hoặc những người có tiền sử gia đình mắc bệnh sỏi thận.[17]Đáng chú ý, khoảng một phần ba các đột biến được báo cáo là đột biến mới, đặt ra cả những câu hỏi xung quanh ý nghĩa bệnh lý của những biến thể chưa rõ ràng này cũng như tiềm năng mở rộng thêm kiến thức về bệnh sỏi thận do di truyền. Trong những trường hợp như vậy, phân tích tin sinh học, bao gồm cả mô hình phần mềm để dự đoán cấu trúc protein và bệnh lý tiềm tàng, có thể giúp giải thích các kết quả không chắc chắn.[18]Tóm lại, các đánh giá di truyền có thể hữu ích, đặc biệt khi đánh giá các nguồn gây bệnh sỏi thận đơn gen có thể điều trị được ở các quần thể có nguy cơ cao, và sự hợp tác với các nhà di truyền học có thể vô cùng quý giá khi xử lý các biến thể có ý nghĩa không chắc chắn hoặc khi tư vấn.

Phòng ngừa

Công nghệ nhắc nhở

Bất chấp những tiến bộ trong điều trị các bệnh lý mới nhằm ngăn ngừa sỏi thận thứ phát, các biện pháp về chế độ ăn uống và lượng nước uống vẫn là những chiến lược phòng ngừa chủ yếu.[19]Tuy nhiên, cả các bác sĩ và bệnh nhân đều nhận thấy những thách thức trong việc tuân thủ các khuyến nghị này, đặc biệt là việc uống nhiều chất lỏng mỗi ngày. Một số công nghệ mới,

chẳng hạn như bình nước "thông minh" có khả năng gửi cảnh báo điện tử kịp thời cho gia đình, đã được đề xuất như những công cụ để cải thiện lượng chất lỏng nạp vào cơ thể. Đáng chú ý, chỉ có 20% thanh thiếu niên được cung cấp công nghệ này vẫn đạt được mục tiêu lượng chất lỏng nạp vào cơ thể trong phần lớn thời gian của nghiên cứu kéo dài một tuần.[20]Các tác giả khác đã thử nghiệm các ứng dụng điện thoại thông minh và/hoặc công nghệ đeo được để cải thiện trải nghiệm uống nước với kết quả khác nhau.[21,22]Một hướng đi đầy hứa hẹn để nâng cao công nghệ nhắc nhở là sử dụng huấn luyện hành vi, hiện đang được nghiên cứu trong thử nghiệm Phòng ngừa sỏi tiết niệu bằng cách bổ sung nước (PUSH). Tính đến thời điểm viết bài này, thử nghiệm PUSH đã hoàn tất việc tuyển chọn bệnh nhân nhưng kết quả vẫn đang chờ công bố.[23]Đáng chú ý, nghiên cứu này có thêm nhóm thanh thiếu niên, tạo điều kiện cho việc nghiên cứu sâu hơn về kinh nghiệm nhi khoa. Mặc dù giá trị và tác động thực sự của công nghệ nhắc nhở trong việc cải thiện sự tuân thủ điều trị dự phòng thứ phát sỏi thận vẫn chưa rõ ràng, nhưng cần xem xét rằng việc sử dụng các công nghệ này có thể tiếp tục phát triển về hình thức hoặc giao diện, trong khi những thay đổi về thế hệ trong việc tiếp nhận công nghệ có thể mở rộng hơn nữa các cơ hội tận dụng những đổi mới này.

Phòng ngừa y tế

Những tiến bộ thú vị nhất trong phòng ngừa bệnh sỏi thận bao gồm các liệu pháp mới dưới dạng liệu pháp nhắm mục tiêu cũng như các hướng tác động dược phẩm đột phá. Việc Cục Quản lý Thực phẩm và Dược phẩm Hoa Kỳ (FDA) gần đây phê duyệt lumasiran cho bệnh tăng oxalat niệu nguyên phát loại 1 đánh dấu một bước tiến quan trọng, vừa là liệu pháp nhắm mục tiêu đầu tiên cho căn bệnh này, vừa là thuốc RNAi đầu tiên được phê duyệt sử dụng trong điều trị bệnh lý thận tiết niệu.[24]Thuốc này nhắm vào RNA thông tin mã hóa cho glycolate oxidase, do đó ức chế sự chuyển đổi glycolate thành oxalate. Thuốc được tiêm dưới da mỗi 1-3 tháng và đã được phê duyệt cho toàn bộ đối tượng trẻ em, với liều lượng dựa trên cân nặng được chỉ định cho trẻ nhỏ hơn, những bệnh nhân nặng dưới 10 kg được tiêm hàng tháng sau một liệu trình tiêm liều khởi đầu và những bệnh nhân nặng hơn 10 kg được tiêm mỗi ba tháng. Các tác dụng phụ thường gặp bao gồm phản ứng tại chỗ tiêm (20%) và đau bụng (15%), mặc dù rất ít người tham gia thử nghiệm đã rút khỏi nghiên cứu do tác dụng phụ.

Quản lý phẫu thuật

Trong số vô vàn tiến bộ gần đây trong điều trị phẫu thuật bệnh sỏi tiết niệu, một số tiến bộ đặc biệt có ý nghĩa đối với bệnh nhi. Thể trạng nhỏ hơn, bao

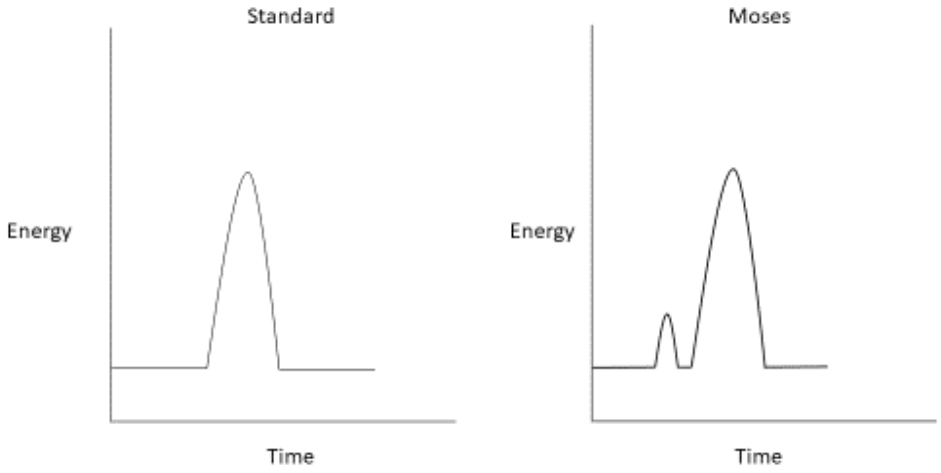
gồm cả niệu quản, và sự nhạy cảm với bức xạ chỉ là một vài khía cạnh của bệnh sỏi tiết niệu ở trẻ em khác biệt so với điều trị ở bệnh nhân người lớn. Các công nghệ laser mới đã được tìm cách giảm hiện tượng sỏi bị đẩy ngược và tăng tỷ lệ tán sỏi, có khả năng dẫn đến thời gian phẫu thuật ngắn hơn đối với nội soi niệu quản ở trẻ em (URS). Dụng cụ thu nhỏ cho phẫu thuật tán sỏi thận qua da (PCNL) có thể làm giảm tỷ lệ biến chứng và chảy máu ở bệnh nhi. Hơn nữa, tán sỏi bằng sóng xung kích là một công nghệ mới cho phép điều trị bệnh sỏi ngay tại phòng khám, giúp trẻ không cần gây mê và quá trình hồi phục khó khăn hơn.

Những tiến bộ trong công nghệ laser

Đã có một số tiến bộ gần đây trong công nghệ laser, bao gồm việc tối ưu hóa hệ thống laser holmium: YAG , vốn là trụ cột của phương pháp tán sỏi bằng laser , cũng như laser sợi quang thulium (TFL) mới đang cho thấy những kết quả đầy hứa hẹn ban đầu. Những tiến bộ mới hơn trong công nghệ laser holmium giúp giảm thiểu sự di chuyển của sỏi trong quá trình tán sỏi và khả năng cung cấp nhiều năng lượng hơn, trong khi TFL mang lại những lợi ích tương tự và ngoài ra còn cho phép sử dụng các sợi laser nhỏ hơn.

Holmium: Các biến thể của YAG

Hệ thống laser holmium: YAG đã trở thành tiêu chuẩn vàng cho phương pháp tán sỏi bằng laser kể từ khi ra đời, nhờ vào tính dễ sử dụng và độ an toàn cao.[25]Các phiên bản Moses mới hơn và các cải tiến xung dài của công nghệ này đã thay đổi cách tiếp cận với độ dài xung cố định duy nhất. Chế độ xung dài cung cấp cùng một lượng năng lượng trong một khoảng thời gian dài hơn, thường dao động từ 500–1000 µs, giảm lực đẩy ngược nhưng đổi lại lượng năng lượng cung cấp sẽ giảm.[26, 27, 28, 29]Hiệu ứng Moses mô tả một hiện tượng vật lý xảy ra khi tia laser holmium được bắn vào môi trường chất lỏng (Hình 2). Năng lượng phát ra này được hấp thụ mạnh trong nước dẫn đến sự hình thành một đường hầm hơi. Trong một xung đơn tiêu chuẩn từ tia laser holmium, sự truyền năng lượng này không đến được bề mặt tiếp xúc với sỏi. Công nghệ Moses cho phép truyền năng lượng bằng hai xung; xung đầu tiên truyền một lượng nhỏ năng lượng gây ra sự hình thành kênh hơi trong khi xung thứ hai truyền phần lớn năng lượng có thể truyền qua kênh hơi đã hình thành đến sỏi mục tiêu.[26]Công nghệ Moses đã được chứng minh là làm giảm thời gian thao tác trong môi trường lâm sàng nhờ giảm hiện tượng đẩy ngược và tăng hiệu quả tán sỏi.[30,31]



Hình 2. Dạng sóng laser holmium: YAG tiêu chuẩn và Moses .

Sợi Thulium

TFL tạo ra chùm tia laser hiệu quả hơn so với holmium: YAG , dựa trên một diode laser phát ra ánh sáng trong vùng hấp thụ cực đại của các ion thulium, từ đó kích thích các ion thulium bên trong một sợi silicon mỏng với tổn thất năng lượng dưới dạng nhiệt ở mức tối thiểu, cho phép dải tần số cao hơn và phạm vi năng lượng xung rộng hơn.[25,32]Các thiết lập ví dụ được sử dụng trong quá trình tán sỏi thận cũng như máy phát TFL có thể được thấy trong Hình 3. Các sợi laser nhỏ hơn, chỉ 150 µm và 50 µm trong quá trình phát triển *trong ống nghiệm* , cho phép lưu lượng tưới rửa được cải thiện và có tiềm năng thu nhỏ hơn nữa các ống nội soi niệu quản.[33]Laser TFL phát ra ánh sáng có bước sóng 1940 nm, thậm chí còn gần với đỉnh hấp thụ của nước là 1910 nm hơn so với ánh sáng phát ra từ laser holmium: YAG . Điều này dẫn đến tính an toàn cao hơn vì độ xuyên thấu được giảm thiểu.[34]

Hình 3. Ví dụ về các thiết lập của TFL , được sử dụng để điều trị sỏi thận (ví dụ được hiển thị ở đây trong quá trình tán sỏi ở người lớn).

Nhiều nghiên cứu trong ống nghiệm cho thấy TFL có thể tạo ra tốc độ bào mòn nhanh hơn và khả năng loại bỏ sỏi tốt hơn so với hệ thống holmium: YAG .[35,36]Tuy nhiên, vẫn còn một số tranh luận về việc liệu những khác biệt này có ý nghĩa lâm sàng hay không. Jaeger *và cộng sự* đã so sánh laser TFL với laser holmium: YAG trong quá trình nội soi niệu quản (URS) ở 125 bệnh nhi, trong đó 32 bệnh nhi được điều trị bằng laser TFL . Bệnh nhân được điều trị bằng laser TFL ít có khả năng bị sót mảnh sỏi hơn, không có sự khác biệt đáng kể về thời gian phẫu thuật hoặc tỷ lệ biến chứng, mặc dù thời gian chiếu laser ở nhóm TFL dài hơn .[37]Một phân tích tổng hợp các nghiên cứu lâm sàng ở người lớn bao gồm gần 1.700 bệnh nhân cho thấy một số ưu điểm của TFL so với laser holmium: YAG , bao gồm thời gian phẫu thuật ngắn hơn, thời gian sử dụng laser hiệu quả hơn, khả năng đẩy ngược sỏi và loại bỏ sỏi tốt hơn. Không có sự khác biệt về hiệu quả cắt bỏ, tổng năng lượng tiêu thụ hoặc thời gian nằm viện.[38]

Do năng lượng phát ra rất giống với đỉnh hấp thụ của nước và khả năng hoạt động ở công suất và tần số cao hơn, nhiệt và tổn thương do nhiệt là mối lo ngại lớn hơn với laser TFL so với laser holmium. Hơn nữa, các mô hình mô

phỏng đã chứng minh rằng bệnh nhân trẻ tuổi hơn với thận nhỏ hơn có thể dễ bị tổn thương do nhiệt hơn trong quá trình nội soi niệu quản để lấy sỏi thận. Tuy nhiên, những tác động này có thể được giảm thiểu bằng cách sử dụng ống dẫn và tưới rửa liên tục có áp lực.[39]

Thu nhỏ PCNL

Kinh nghiệm ban đầu với phương pháp tán sỏi thận qua da (PCNL) ở bệnh nhi gặp nhiều khó khăn do tỷ lệ chảy máu cao hơn và tỷ lệ bệnh nhân cần truyền máu sau phẫu thuật cao hơn do sử dụng các dụng cụ có kích thước lớn hơn, dành cho người lớn (lên đến 30 Fr).[40,41]Đã có những tiến bộ đáng kể trong việc thu nhỏ các dụng cụ cần thiết để thực hiện PCNL ; điều này đã dẫn đến việc sử dụng PCNL ngày càng nhiều ở trẻ em với tỷ lệ biến chứng thấp hơn.[42]Phương pháp Mini- PCNL được mô tả lần đầu tiên vào năm 1998 bởi Jackman *và cộng sự* trong nỗ lực phát triển một kỹ thuật PCNL ít xâm lấn hơn nhằm giảm tỷ lệ biến chứng ở trẻ nhỏ.[42]Đáng chú ý, sự đổi mới ban đầu được mô tả ở trẻ em này cũng đã lan rộng trong dân số trưởng thành.

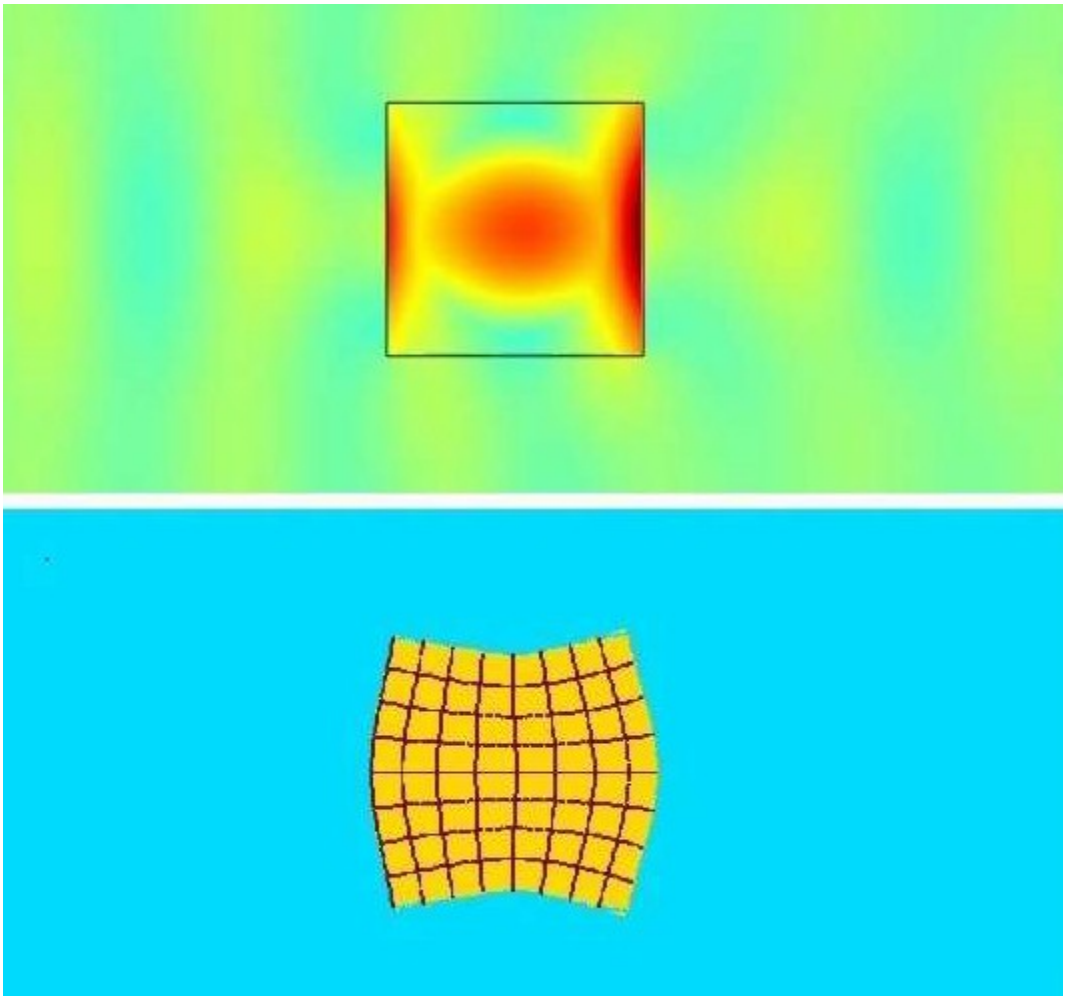
Những nỗ lực tiếp tục thu nhỏ PCNL đã dẫn đến sự ra đời của PCNL siêu nhỏ (UMP) (11–13 Fr) và PCNL vi mô (4,8 Fr). UMP có thể được thực hiện bằng ống nội soi thận hoặc ống nội soi niệu quản sử dụng phương pháp tán sỏi bằng laser và đã cho thấy hiệu quả loại bỏ sỏi tương đương với PCNL mini nhưng thời gian phẫu thuật dài hơn.[43,44]Micro- PCNL đại diện cho đường tiếp cận nhỏ nhất hiện được báo cáo cho các thủ thuật PCNL thu nhỏ , sử dụng "kim nhìn xuyên thấu" có kích thước 4,85 Fr và có lòng ống đủ rộng để chứa sợi laser 200 micron.[45]Điều quan trọng cần lưu ý là kỹ thuật này không cho phép loại bỏ đáng kể các mảnh sỏi trực tiếp qua đường tiếp cận.

Việc giảm kích thước dụng cụ trong PCNL mang lại nhiều lợi ích, bao gồm: giảm chảy máu, giảm tổn thương nhu mô thận và giảm đau liên quan đến đường tiếp cận. Một đánh giá hệ thống gần đây đã tìm cách đánh giá hiệu quả và biến chứng của các kỹ thuật PCNL xâm lấn tối thiểu ở bệnh nhi.[46]Tổng cộng có 14 nghiên cứu bao gồm 456 bệnh nhân trải qua phẫu thuật tán sỏi thận qua da vi mô (micro- PCNL) hoặc nội soi tán sỏi qua da (UMP) được đưa vào. Kích thước sỏi trung bình dao động từ 12 đến 16,5 mm. Tỷ lệ sạch sỏi dao động từ 80–100% và biến chứng được ghi nhận ở 14% bệnh nhân. 77% biến chứng thuộc độ I hoặc II theo phân loại Clavien-Dindo. Các biến chứng bao gồm tiểu máu, sốt, rò rỉ nước tiểu, nhiễm trùng đường tiết niệu , cần truyền máu và 3 bệnh nhân bị thủng bể thận. Nhìn chung, tỷ lệ truyền máu trong đánh giá hệ thống này là 2,1%. Phẫu thuật tán sỏi thận qua da xâm lấn tối thiểu (mini-PCNL) đã được chứng minh

là an toàn cho bệnh nhi. Tuy nhiên, vẫn có một số nhược điểm bao gồm giảm độ rõ nét hình ảnh và không thể loại bỏ sỏi qua đường tiếp cận đối với micro- PCNL . Cũng có một số bằng chứng cho thấy sự gia tăng áp lực trong thận ở mini- PCNL .[47]Với sự gia tăng các lựa chọn trong điều trị phẫu thuật sỏi thận ở trẻ em, phương pháp nội soi tán sỏi qua da (UMP) và nội soi tán sỏi qua da vi mô (micro- PCNL) là những lựa chọn hấp dẫn cần được xem xét ở những bệnh nhân có lượng sỏi thận vừa phải.

Những tiến bộ trong kỹ thuật tán sỏi bằng siêu âm: Tán sỏi bằng sóng xung kích

Mặc dù trong lịch sử, tán sỏi ngoài cơ thể (SWL) được sử dụng như liệu pháp đầu tiên để tán sỏi ở trẻ em, nhưng thủ thuật này đòi hỏi gây mê toàn thân và với những tiến bộ gần đây trong kỹ thuật nội soi, nó đã không còn được ưa chuộng trong nhiều trường hợp: đặc biệt là ở những bệnh nhân có nhiều sỏi, sỏi cứng hơn, khoảng cách từ da đến sỏi lớn hơn và bệnh sỏi ở cực dưới của thận.[48] SWL bao gồm việc truyền một chu kỳ năng lượng duy nhất với tốc độ chậm (0,5–3 Hz) để làm vỡ sỏi. Tán sỏi bằng sóng xung kích (BWL) là một phương pháp tương đối mới đang được nghiên cứu, sử dụng các xung siêu âm tập trung hình sin đa chu kỳ để làm vỡ sỏi thay vì chu kỳ nén/kéo đơn lẻ được tạo ra bởi SWL (Hình 4). BWL mang lại một liệu pháp tiềm năng có thể được sử dụng trong phòng khám hoặc phòng gây mê mà không cần gây mê toàn thân, đây sẽ là một lựa chọn hấp dẫn đối với nhiều bệnh nhi.[13]



Hình 4. Mô phỏng tán sỏi bằng sóng xung kích (BWL) qua bề mặt sỏi. Hình trên cho thấy các sóng áp suất màu vàng và xanh lục di chuyển qua viên sỏi, với sự khuếch đại ứng suất trung tâm gấp 5 lần bên trong viên sỏi do nhiều chu kỳ xung kích của BWL . Hình dưới minh họa hình ảnh phóng đại về sự biến dạng của viên sỏi do ứng suất gây ra, xuất phát từ sự khuếch đại ứng suất đã mô tả trước đó. Hình ảnh do Oleg Sapozhnikov tại Đại học Washington cung cấp.

Có một số điểm khác biệt quan trọng về đặc tính được tạo ra bởi BWL so với SWL truyền thống . Đối với SWL, xung có thời lượng khoảng 5 µs lặp lại sau mỗi 0,33 đến 2 giây, tạo ra 180 sóng xung kích mỗi phút. BWL được tạo ra bằng cách sử dụng 10–100 chu kỳ một lần và đã được nghiên cứu ở dải tần số 300–500 kHz trên người.[13]Biên độ cực đại của dạng sóng SWL lớn hơn khoảng 10 lần so với BWL . Tuy nhiên, BWL có thể cung cấp cùng một lượng năng lượng do sử dụng nhiều chu kỳ hơn so với xung năng lượng đơn lẻ của SWL . Hơn nữa, trong khi SWL tạo ra đám mây bọt khí ở một vùng tập trung có thể gây tổn thương mô, thì BWL lại có sự phát triển nhẹ hơn của các bọt

khí. Đám mây bọt khí phân tán hơn và thường không bị vỡ đột ngột, có khả năng giảm thiểu tổn thương tế bào.[49]Mặc dù có một số bằng chứng cho thấy các đám mây bong bóng phân tán hơn được tạo ra trong BWL có thể dẫn đến việc che chắn viên đá mục tiêu khỏi các xung tiếp theo, BWL có thể khắc phục hạn chế này bằng cách điều chỉnh lượng năng lượng được truyền tải.[50]Một mô hình cho thấy rằng việc sử dụng các tần số cụ thể cho các kích thước đá khác nhau có thể khuếch đại ứng suất bên trong đá được tạo ra bởi BWL , một tùy chọn không có sẵn trong SWL tiêu chuẩn .[51]

Hiện có rất ít dữ liệu về việc sử dụng BWL trong môi trường lâm sàng, và cần lưu ý rằng phương pháp điều trị này vẫn chưa được nghiên cứu ở trẻ em.[52]Kinh nghiệm lâm sàng hiện tại được tóm tắt trong Bảng 1. Thử nghiệm lớn nhất được báo cáo hiện nay, với 19 bệnh nhân, đã điều trị sỏi có kích thước < 12 mm trong tối đa 10 phút bằng phương pháp tán sỏi bằng nước (BWL) . Trung bình 90% thể tích sỏi đã được tán nhỏ hoàn toàn trong 10 phút và 39% mục tiêu tán sỏi đã được phân mảnh với tất cả các mảnh có kích thước <2 mm trong vòng 10 phút.[53]Một nghiên cứu khác đã điều trị cho 13 bệnh nhân tỉnh táo và không gây mê bằng cả phương pháp đẩy sóng siêu âm và tán sỏi bằng nước , với 70% bệnh nhân báo cáo sỏi được loại bỏ và điểm đau trung bình là 1,2/10 trong suốt quá trình điều trị.[54]

Bảng 1 Tóm tắt kết quả tìm kiếm trên PubMed về các đánh giá phương pháp tán sỏi bằng sóng xung kích trong các thử nghiệm trên người.

Năm	Tác giả	Tiêu đề	Kết quả chính
2021	Harper	Lần đầu tiên thực hiện tán sỏi bằng sóng xung kích trên người để nghiền sỏi thận: Hai nghiên cứu trường hợp ban đầu.[54]	Bệnh nhân A đã thành công trong việc tán sỏi thận bằng phương pháp sinh thiết (BWL) qua nội soi niệu quản (URS) . Bệnh nhân B đã được tán sỏi niệu quản - bể thận kích thước 7,5 mm bằng phương pháp sinh thiết khi tỉnh táo , dung nạp tốt thủ thuật và sỏi đã được đào thải vào ngày thứ 15 sau phẫu thuật .
2022	Harper	Tán sỏi bằng sóng xung kích	21 trong số 23 viên sỏi đã vỡ vụn. Độ vỡ vụn trung bình của sỏi là 90%.

Năm	Tác giả	Tiêu đề	Kết quả chính
		trên 19 người đầu tiên[10]	Thời gian vỡ vụn hoàn toàn dưới 10 phút đối với 9/23 viên sỏi.
2022	Sảnh	Loạt ca đầu tiên sử dụng phương pháp đẩy siêu âm và tán sỏi bằng sóng xung kích để điều trị sỏi niệu quản.[11]	13 bệnh nhân được điều trị bằng tán sỏi ngoài cơ thể kết hợp với đẩy bằng siêu âm. 70% bệnh nhân được tán sỏi ngoài cơ thể khi tỉnh táo đã tống được sỏi. Điểm đau trung bình trong quá trình tán sỏi ngoài cơ thể là 1,2/10.

Kết luận

Trên nhiều phương diện — chẳng hạn như các chiến lược chẩn đoán hình ảnh tối ưu, thuốc ức chế RNA cho chứng tăng oxalat niệu nguyên phát, và những tiến bộ phẫu thuật trong công nghệ laser và phương pháp tán sỏi thận qua da thu nhỏ — tương lai của việc điều trị sỏi thận ở trẻ em đã đến. Tuy nhiên, cần phải hiểu rõ hơn về các công nghệ này để tìm ra cách sử dụng hiệu quả nhất trong lâm sàng, những câu hỏi cần được nghiên cứu so sánh hiệu quả. Các tiến bộ công nghệ khác, chẳng hạn như kỹ thuật tăng cường hình ảnh và tán sỏi bằng nước (BWL) , vẫn còn ở phía trước nhưng hứa hẹn mang lại những hướng đi điều trị đầy triển vọng cho trẻ em trong vài thập kỷ tới.

Chương 52: Chấn thương thận ở trẻ em (Renal Trauma)

Tổn thương thận được coi là một trong những tổn thương đường tiết niệu phổ biến nhất trong cả chấn thương do vật tù và vật nhọn. Phần lớn là do vật tù, chỉ có dưới 10% là do vật nhọn. Trẻ em có nguy cơ bị tổn thương thận do vật tù cao hơn người lớn do lớp mỡ quanh thận nâng đỡ ít hơn, và xương sườn ngực mềm dẻo hơn, cho phép lực chấn thương truyền đến các cơ quan nội tạng.

Chấn thương thận hiếm khi xảy ra đơn độc và thường đi kèm với các tổn thương nội tạng khác hoặc là một phần của đa chấn thương. Chấn thương thận được chia thành 5 cấp độ theo mức độ nghiêm trọng, với hầu hết các tổn thương ở mức độ nhẹ.

Giải phẫu học

Hiểu rõ cấu tạo giải phẫu của thận là điều cần thiết khi chẩn đoán, phân độ và điều trị tổn thương thận. Mỗi quả thận nằm trong màng Gerota bao quanh khoang thận và được lấp đầy bởi mô mỡ quanh thận. Mô mỡ này đóng vai trò như một lớp đệm bảo vệ thận và ít xuất hiện hơn ở trẻ em.

Cấu tạo của rốn thận từ trước ra sau, tĩnh mạch thận nằm ở vị trí trước nhất, tiếp theo là động mạch thận, và niệu quản là cấu trúc nằm ở vị trí sau cùng.

Tĩnh mạch thận phải thường ngắn hơn do nằm gần tĩnh mạch chủ dưới. Cả tĩnh mạch sinh dục và tĩnh mạch tuyến thượng thận bên phải đều đổ trực tiếp vào tĩnh mạch chủ dưới. Ngược lại, ở bên trái, tĩnh mạch thận thường dài hơn và nhận cả tĩnh mạch sinh dục và tĩnh mạch tuyến thượng thận từ bên trái.

Mỗi động mạch thận xuất phát trực tiếp từ động mạch chủ, chia thành năm nhánh: nhánh đỉnh, nhánh trên, nhánh giữa, nhánh dưới và nhánh sau. Thỉnh thoảng, các nhánh phụ cũng xuất phát trực tiếp từ động mạch chủ.

Các dấu hiệu gợi ý tổn thương thận:

- Tiểu máu
- Vết bầm tím ở sườn
- Vết thương xuyên thấu ở vùng này
- Gãy xương sườn (đặc biệt là xương sườn dưới)
- Khối u ở bụng
- Đau vùng bụng

Khái niệm "tiểu ra máu đáng kể" sau chấn thương vẫn còn đang được tranh luận ở trẻ em.[1] Trong khi một số tác giả xem xét ngưỡng >5 hồng cầu / trường thị kính ; những người khác lại ủng hộ ngưỡng **>50 hồng cầu / trường thị kính** . Tuy nhiên, chỉ riêng tiểu máu không phải là dấu hiệu đáng tin cậy của tổn thương thận. Hơn nữa, mức độ tiểu máu không tương quan với mức độ tổn thương.

Với suy nghĩ này, những người khác khuyến nghị nên **điều tra bất kỳ trường hợp tiểu ra máu nào** (tiểu máu vi thể hoặc đại thể) **ở bất kỳ đứa trẻ nào** bị chấn thương bụng kín do **tác động giảm tốc** (tai nạn giao thông , người đi bộ bị xe đâm, ngã từ độ cao).[1]

Nghiên cứu chẩn đoán

Khi nghi ngờ tổn thương thận, **siêu âm là công cụ ban đầu để xử lý** . Như đã nêu trước đó, nhiều trường hợp tổn thương thận xảy ra trong bối cảnh chấn thương bụng kín, đối với những trường hợp này, các phác đồ hiện hành bao gồm chẩn đoán hình ảnh ban đầu bằng **siêu âm FAST** .[2,3] **Siêu âm này sẽ cho thấy hình ảnh ban đầu về khả năng thận bị ảnh hưởng bởi sự kiện chấn thương** .

Sau khi chẩn đoán tổn thương thận, cần tiến hành các xét nghiệm chuyên sâu hơn để đánh giá mức độ tổn thương của thận. Trong số các phương pháp chẩn đoán mà bác sĩ có thể sử dụng, những phương pháp sau đây có thể giúp xác định điều này.

Siêu âm (US): Siêu âm Doppler có thể được sử dụng cho những trường hợp **chấn thương nhẹ và nghi ngờ** tổn thương nghiêm trọng ở mức độ thấp, nhưng không thể phân biệt nước tiểu thoát ra ngoài mạch máu với máu và không thể tạo hình ảnh chính xác cuống mạch máu.

Chụp niệu quản cản quang tĩnh mạch (IVP) được sử dụng rộng rãi trong quá khứ và vẫn được sử dụng hiện nay khi không có máy chụp cắt lớp vi tính (CT). Phương pháp này có thể được thực hiện tại phòng cấp cứu hoặc phòng mổ. Thuốc cản quang được tiêm tĩnh mạch với liều lượng 2 mL/kg, và chụp X-quang sau 10 phút. Nó giúp chẩn đoán chức năng thận và phát hiện sự thoát mạch.

Chụp CT có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch hiện là tiêu chuẩn vàng: Phương pháp này giúp đánh giá cấu trúc giải phẫu và chức năng của thận cũng như hệ thống mạch máu thận một cách hiệu quả về thời gian.

Lý tưởng nhất, chụp CT "bốn pha" với thuốc cản quang tiêm tĩnh mạch sẽ ghi lại các pha động mạch, thận và bể thận; tuy nhiên, điều này hiếm khi được thực hiện do lượng bức xạ tăng lên liên quan đến bốn lần chụp.

Chụp CT tiêu chuẩn thu được hình ảnh ở thì động mạch và thì vỏ não sớm… điều này có thể bỏ sót một số tổn thương nhu mô hoặc hệ thống dẫn niệu.[1]

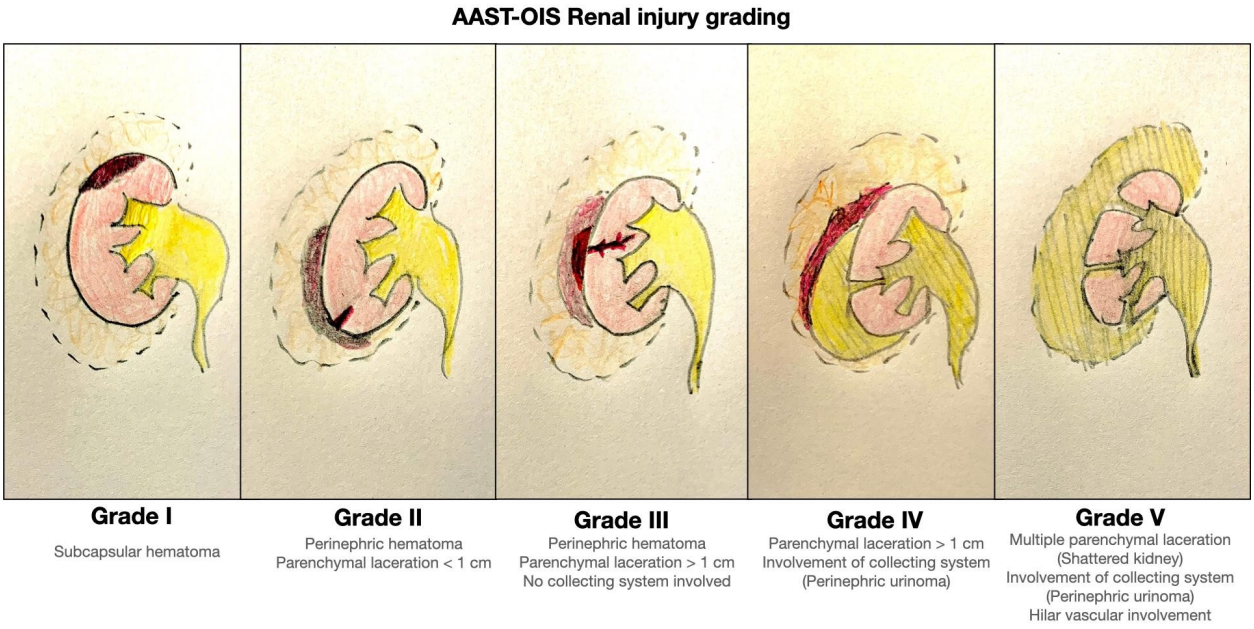
Chỉ dựa vào kết quả chụp CT **KHÔNG đủ để quyết định phương pháp điều trị** .[4]

Chụp mạch máu hoặc chụp niệu quản tĩnh mạch trong phẫu thuật cũng là những công cụ để chẩn đoán hình ảnh trong một số trường hợp.

Chấm điểm

Thang điểm tổn thương nội tạng của Hiệp hội Phẫu thuật Chấn thương Hoa Kỳ (AAST - OIS) là hệ thống phân loại phổ biến nhất được sử dụng cho các tổn thương nội tạng đặc, bao gồm cả thận.[5]Hệ thống phân loại dựa trên kết quả chụp CT và các phát hiện trong phẫu thuật. Hệ thống phân loại này được điều chỉnh từ người lớn và vẫn được sử dụng cho chấn thương nhi khoa. Nó được chia thành 5 cấp độ: cấp độ 1-2 được coi là cấp độ nhẹ, trong khi cấp độ 4-5 là cấp độ nặng.

- **Độ I** – Vết bầm tím hoặc tụ máu dưới bao khớp không lan rộng
- **Độ II** – Tụ máu quanh thận kèm rách nhu mô thận < 1cm
- **Cấp độ III** – Như cấp độ II với vết rách sâu >1cm. Không liên quan đến hệ thống dẫn lưu.
- **Độ IV** – Vết rách liên quan đến hệ thống dẫn niệu (tụ dịch nước tiểu quanh thận)
- **Độ V** – Tổn thương nhu mô thận liên quan đến hệ thống dẫn niệu (thận vỡ) và/hoặc tổn thương tĩnh mạch/động mạch thận chính hoặc đứt động mạch chính hoặc huyết khối tĩnh mạch thận.



Hình 1. Hệ thống phân loại chấn thương thận AAST - OIS .

Các biến chứng có thể xảy ra

- Rò rỉ nước tiểu ra ngoài mạch máu (biến chứng thường gặp nhất, đặc biệt là ở bệnh nhân độ IV và V)
- Urinoma
    - Bệnh có thể xuất hiện đột ngột hoặc vài tuần đến vài tháng sau đó.
    - Các triệu chứng thường gặp là đau, sốt, tắc ruột và sờ thấy khối u.
- Xuất huyết thứ phát
    - Chảy máu chậm, xảy ra ở 13–25% các trường hợp chấn thương độ III–V.
    - Thường xuất hiện trong vòng 2-3 tuần đầu sau chấn thương.
- Áp xe quanh thận (hiếm gặp)
- Sự hình thành lỗ rò động tĩnh mạch (hiếm gặp và chỉ xảy ra do vết thương đâm)
- Phình mạch giả
- Túi thừa đài hoa
- Suy giảm chức năng thận
- Tăng huyết áp

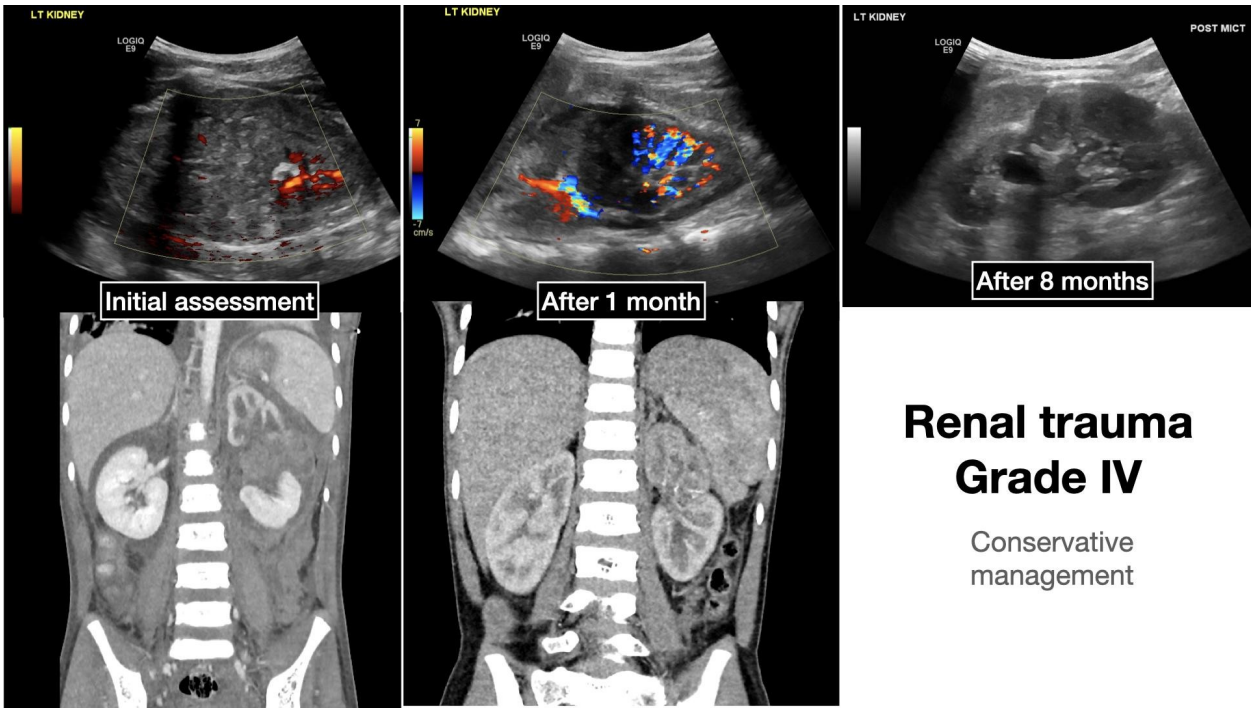
Sự quản lý

Yếu tố quyết định đầu tiên trong việc điều trị là **tình trạng huyết động** . Bệnh nhân ổn định có thể tiến hành các xét nghiệm đầy đủ để xem xét khả năng điều trị bảo tồn (không phẫu thuật). Bệnh nhân có huyết động không ổn định và không đáp ứng với truyền dịch cần được phẫu thuật cấp cứu.

Ở một đứa trẻ tỉnh táo, hoạt bát, có **ít triệu chứng và không có dấu hiệu bất thường nào khi khám thực thể, đồng thời có số lượng hồng cầu dưới 50 tế bào / trường thị kính** , việc theo dõi hoặc siêu âm Doppler sàng lọc có thể là lựa chọn hợp lý thay vì chụp CT chỉ để đánh giá chức năng thận.[1]

Sau khi chẩn đoán tổn thương thận thứ phát do chấn thương, nên tiến hành dẫn lưu nước tiểu hoàn toàn ở áp lực thấp. Đặt ống thông niệu đạo vào bàng quang như một biện pháp ban đầu đơn giản và hiệu quả nhất (và đôi khi là biện pháp duy nhất cần thiết).

Nhìn chung, chấn thương thận ở trẻ em thường được **điều trị bảo tồn** , ngay cả với những tổn thương nghiêm trọng.[1,4,6]Cụ thể, tất cả **các chấn thương độ I–III đều có thể được điều trị không cần phẫu thuật** .[7]Có bằng chứng cho thấy bệnh lý độ IV và V cũng có thể được điều trị bảo tồn.[4]Những chấn thương nghiêm trọng này đòi hỏi **phương pháp điều trị cẩn thận và phù hợp** với từng cá nhân.[1]Điều này đặc biệt quan trọng ở bệnh nhi, nơi mà **các tổn thương độ IV là một** nhóm đối tượng không đồng nhất.[3]



Hình 2: Ví dụ về bệnh nhân bị chấn thương thận độ IV khi nhập viện, sau 1 tháng và sau 8 tháng.

Cần phải luôn ghi nhớ rằng hệ thống phân loại của Hiệp hội Phẫu thuật Chấn thương Hoa Kỳ không hoàn hảo và dẫn đến nhiều tranh cãi.[6]Lý do là hệ thống phân loại này chủ yếu dựa trên dân số trưởng thành và có thể không phản ánh đầy đủ dân số trẻ em.[6]Vì lý do này, một số nơi còn chia nhỏ hơn nữa Cấp độ IV.

Phẫu thuật được khuyến nghị trong các trường hợp sau:[1]

- **Bệnh nhân có huyết động không ổn định**
- **Những người bị thương xuyên thấu** nghiêm trọng trong ổ bụng .

Phẫu thuật hoặc can thiệp nội mạch có thể được yêu cầu trong các trường hợp sau:[1]

- Hiện tượng rò rỉ nước tiểu ồ ạt ở các mức độ IV–V.
- Mô không còn khả năng sống chiếm tỷ lệ lớn (>20%).
- Tổn thương động mạch
- Giai đoạn chưa hoàn chỉnh

Bất kể mức độ tổn thương ban đầu như thế nào, **nếu phương pháp theo dõi được thiết lập, việc tiếp tục theo dõi bệnh nhân** được khuyến cáo để đánh giá xem liệu có thể gây ra tổn thương muộn cho thận hay không. Bất kỳ thay đổi nào về dấu hiệu sinh tồn và/hoặc sự xuất hiện mới của tiểu máu cần được đánh giá lại ngay lập tức bằng phương pháp chẩn đoán hình ảnh.

Điểm chính

- **Đừng bỏ qua triệu chứng tiểu ra máu!** Dù sao thì không phải ai cũng cần chụp CT !
- Hãy hiểu rõ những hạn chế của thiết bị chụp ảnh! **Bạn không thể nhìn thấy những gì bạn không chụp ảnh.**
- **Trừ trường hợp huyết động không ổn định, hầu hết các chấn thương đều có thể được điều trị không cần phẫu thuật.**
- **Đánh giá và tái đánh giá bệnh nhân của bạn, tình trạng lâm sàng có thể thay đổi.**

Chương 53: Chấn thương bàng quang và niệu quản ở trẻ em (Bladder and Ureteral Trauma)

Chấn thương bàng quang

Dịch tễ học

Tỷ lệ vỡ bàng quang ở trẻ em thấp, chỉ chiếm khoảng 5% các tổn thương đường tiết niệu. Theo Hiệp hội Phẫu thuật Chấn thương Hoa Kỳ (AAST), phần lớn (92%) các tổn thương bàng quang thuộc mức độ III–IV.[1]

Gãy xương chậu ít khi đi kèm với chấn thương bàng quang ở trẻ em (3–4% trường hợp) hơn so với người lớn (70–80%). Một điểm khác biệt nữa so với người lớn là rách cổ thường đi kèm với chấn thương bàng quang ở trẻ em gấp đôi so với người lớn. Thực tế này có ý nghĩa lâm sàng rất quan trọng trong chẩn đoán và điều trị tiếp theo.[2,3]

Một yếu tố quan trọng trong những chấn thương này, đặc biệt là ở trẻ em, là mức độ căng giãn của bàng quang. Bàng quang căng đầy có thể bị vỡ ngay cả với một cú va đập nhẹ; tuy nhiên, bàng quang rỗng hiếm khi bị tổn thương trừ khi bị đè bẹp hoặc bị đâm xuyên. Ở trẻ em đang thực hiện chương trình đặt ống thông tiểu ngắt quãng (IC) liên quan đến việc bàng quang bị giãn nở, bàng quang dễ bị tổn thương hơn và dễ bị thủng hơn.

Do lực tác động mạnh gây tổn thương bàng quang, 60-90% bệnh nhân bị tổn thương bàng quang có kèm theo gãy xương chậu, trong khi 6-8% bệnh nhân bị gãy xương chậu cũng có tổn thương bàng quang. Bệnh nhi dễ bị tổn thương bàng quang hơn do cấu tạo giải phẫu của trẻ em. Gãy xương chậu kèm theo tiểu máu có liên quan đến tổn thương bàng quang trong 30% trường hợp.[4]

Trong phẫu thuật ổ bụng, các thủ thuật phụ khoa và sản khoa là phổ biến nhất (52–61%), tiếp theo là các can thiệp tiết niệu (12–39%) và phẫu thuật tổng quát (9–26%).

Tổn thương bàng quang do phẫu thuật tiết niệu thường xảy ra trong các thủ thuật qua đường âm đạo và nội soi ổ bụng. Ở trẻ em trải qua phẫu thuật ống bẹn, đặc biệt là đối với chứng tinh hoàn ẩn trong ổ bụng, có thể có nguy cơ tổn thương bàng quang. Trong quá trình cắt bỏ khối u qua niệu đạo, nguy cơ này thường thấp (1%), và hầu hết các trường hợp (88%) có thể được điều trị bằng cách dẫn lưu bằng ống thông bàng quang. Cắt bỏ tuyến tiền liệt qua niệu đạo cũng có tỷ lệ tổn thương thấp.[5]

Phân loại

Tổn thương bàng quang chủ yếu gồm **bốn loại** : **vỡ bàng quang trong phúc mạc (IBR)** , **vỡ bàng quang ngoài phúc mạc (EBR)** , **dập bàng quang** và **đứt cổ bàng quang** . IBR xảy ra trong 15–25% trường hợp. EBR là loại phổ biến nhất, được tìm thấy ở 60–90% bệnh nhân, và thường liên quan đến gãy xương chậu. Vỡ bàng quang kết hợp, tức là sự kết hợp giữa IBR và EBR , được tìm thấy trong 5–12% trường hợp. EBR có thể được phân loại thêm thành EBR đơn giản , trong đó rò rỉ nước tiểu chỉ giới hạn ở vùng chậu ngoài phúc mạc, và tổn thương phức tạp, trong đó nước tiểu thoát ra thấm vào thành bụng trước, bìu và tầng sinh môn.[6]

Ngoài ra, *tổn thương do can thiệp y khoa* có thể phát sinh trong quá trình phẫu thuật vùng bụng dưới hoặc vùng chậu (85% trường hợp) hoặc, ít gặp hơn, trong quá trình phẫu thuật âm đạo, nội soi ổ bụng hoặc phẫu thuật ống bẹn. Hơn nữa, *tổn thương tự phát cũng có thể xảy ra.* Trong loại tổn thương này, chấn thương bàng quang ở trẻ khỏe mạnh là cực kỳ hiếm gặp và có thể

không được phát hiện khi trẻ bị đau bụng, có dịch trong ổ bụng hoặc nhiễm trùng huyết ở trẻ sơ sinh. Thủng bàng quang đã được mô tả ở trẻ em bị túi thừa bàng quang và những trẻ bị giãn bàng quang. Tỷ lệ thủng bàng quang toàn cầu ở trẻ em trải qua phẫu thuật tạo hình bàng quang là 5%, trong khi sau khi đặt ống thông bàng quang là 1%; 4% trường hợp là tự phát.[7,8,9]

Tổn thương bàng quang ngoài phúc mạc

Trong những trường hợp này, rò rỉ nước tiểu chỉ giới hạn ở khoang quanh bàng quang. Hầu hết xảy ra do chấn thương kín và liên quan đến gãy xương chậu. Chúng cũng có thể xảy ra trong trường hợp trật khớp vùng chậu khi thành bàng quang bị rách do lực kéo tác động lên dây chằng mu bàng quang.

Tổn thương bàng quang trong khoang phúc mạc

Trong những trường hợp này, bề mặt phúc mạc bị rách. Những tổn thương như vậy xảy ra ở 25% bệnh nhân không bị gãy xương chậu. Ở trẻ em, chúng thường gặp hơn các tổn thương ngoài phúc mạc, và ở nhóm tuổi này, chúng chiếm 77% các tổn thương bàng quang. Tỷ lệ mắc bệnh có thể đã tăng lên do việc sử dụng dây an toàn ngày càng phổ biến.

Tổn thương này thường xảy ra ở thành sau bàng quang và ở vòm bàng quang, nơi có sức đề kháng yếu nhất. Một yếu tố khác làm tăng nguy cơ tổn thương ở vị trí này là thiếu lớp xương bảo vệ, do đó nó dễ bị tổn thương hơn bởi các tác nhân gây chấn thương, đặc biệt là trong quá trình làm đầy bàng quang.[10,11]

Chẩn đoán

Việc hỏi bệnh sử lâm sàng là rất cần thiết, và cần thu thập các dữ liệu tương tự như ở bất kỳ bệnh nhân đa chấn thương nào. Trong trường hợp gãy xương chậu, bệnh sử cần tập trung vào khả năng tổn thương bàng quang.

Biểu hiện lâm sàng

Các biểu hiện lâm sàng có thể rất đa dạng, tùy thuộc vào mức độ nghiêm trọng của chấn thương, liệu đó có phải là chấn thương xuyên thấu hay không, liệu vết rách nằm trong hay ngoài phúc mạc, và các tổn thương kèm theo. Điều quan trọng là phải nghi ngờ những tổn thương này ở những bệnh nhân bị gãy xương chậu và ngăn ngừa việc bỏ sót chẩn đoán, điều này sẽ dẫn đến chậm trễ trong việc chẩn đoán.

Các triệu chứng thường gặp nhất ở bệnh nhân bị tổn thương bàng quang nghiêm trọng là tiểu ra máu đại thể và đau bụng, ngoài ra còn có thể xảy ra khó tiểu.

Tiểu máu đại thể

Có mối tương quan chặt chẽ giữa vỡ bàng quang do chấn thương, gãy xương chậu và tiểu máu đại thể trong 85% trường hợp. Đôi khi có hiện tượng xuất huyết niệu đạo, điều này rất quan trọng cần xem xét khi thực hiện các thủ thuật chẩn đoán (chụp bàng quang cản quang) vì niệu đạo có thể bị tổn thương.

Việc không có tiểu máu không loại trừ khả năng vỡ bàng quang: 2–10% bệnh nhân bị vỡ bàng quang chỉ có tiểu máu vi lượng hoặc hoàn toàn không có tiểu máu (15.-17).

Đau bụng

Đây là triệu chứng phổ biến nhất sau tiểu máu. Bệnh nhân có tổn thương ngoài phúc mạc thường có biểu hiện đau bụng lan tỏa ở vùng hạ vị, trong khi những người có tổn thương trong phúc mạc thường báo cáo đau ở vùng vai và giữa lưng do tích tụ nước tiểu trong khoang bụng và dưới cơ hoành. Những bệnh nhân sau có thể không có cảm giác muốn đi tiểu trong nhiều giờ do nước tiểu tràn vào khoang bụng. Vì vậy, cần xem xét khả năng vỡ bàng quang ở những bệnh nhân đau bụng không rõ nguyên nhân, đặc biệt là ở những người đã trải qua phẫu thuật tạo hình bàng quang và những người bị dị tật bàng quang bẩm sinh, túi thừa bàng quang hoặc các quá trình viêm nhiễm của bàng quang. Chậm trễ trong chẩn đoán có thể dẫn đến các biến chứng nghiêm trọng.

Bí tiểu

Tình trạng không đi tiểu được khi không dùng ống thông bàng quang và, nếu cần thiết, phải loại trừ các nguyên nhân khác như vô niệu trước thận hoặc tổn thương đường tiết niệu trên.

Tụ máu ở vùng trên xương mu, bộ phận sinh dục hoặc tầng sinh môn

Hiện tượng rò rỉ nước tiểu có thể gây sưng ở vùng đáy chậu, bìu và đùi, cũng như dọc theo thành bụng, giữa màng cân ngang và phúc mạc thành.

Nghiên cứu hình ảnh

Các chỉ định tuyệt đối cho chụp ảnh bàng quang sau chấn thương bụng chỉ giới hạn ở tình trạng tiểu máu đại thể kèm theo gãy xương chậu. Các chỉ

định tương đối cho chụp ảnh sau chấn thương bụng kín bao gồm cục máu đông trong bàng quang, tụ máu tầng sinh môn và tiền sử bàng quang to. Ở những bệnh nhân bị tổn thương bàng quang hở, nên tiến hành các xét nghiệm hình ảnh bất cứ khi nào nghi ngờ bàng quang bị tổn thương hoặc quan sát thấy dịch tự do trong khoang phúc mạc trên phim chụp cắt lớp vi tính (CT) ban đầu.[12,13,6]

Chụp bàng quang ngược dòng

Chụp bàng quang ngược dòng là phương pháp chẩn đoán được lựa chọn trong các tổn thương bàng quang và luôn luôn nên được thực hiện ở những bệnh nhân ổn định huyết động hoặc đã ổn định có nghi ngờ tổn thương bàng quang. *Chụp bàng quang bằng CT* đã thay thế *chụp bàng quang thông thường* cho mục đích này, và nó đạt được độ nhạy 95% và độ đặc hiệu 100%.

Chụp CT có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch với pha muộn

Chụp CT có tiêm thuốc cản quang tĩnh mạch với thì chụp muộn có độ nhạy và độ đặc hiệu thấp hơn so với chụp bàng quang ngược dòng trong việc phát hiện tổn thương bàng quang.

Kiểm tra trực tiếp bàng quang trong phúc mạc

Nên tiến hành kiểm tra trực tiếp bàng quang trong ổ bụng bất cứ khi nào có thể trong quá trình phẫu thuật mở bụng cấp cứu ở những bệnh nhân nghi ngờ tổn thương bàng quang. Thuốc nhuộm tiêm tĩnh mạch như xanh metylen hoặc chàm carmine có thể hỗ trợ việc thăm khám trong quá trình phẫu thuật.[14,15,16]

Sự kết hợp giữa gãy xương chậu và tiểu máu đại thể là dấu hiệu tuyệt đối cần chụp bàng quang ngay lập tức ở bệnh nhân bị chấn thương kín. Ngược lại, có thể bỏ qua chụp bàng quang ở bệnh nhân chỉ bị tiểu máu đơn thuần nếu không có dấu hiệu thực thể của tổn thương đường tiết niệu dưới.

Một phương pháp chẩn đoán hình ảnh tiềm năng hữu ích nhưng không phải trung tâm nào cũng có, đặc biệt là trong trường hợp cấp cứu, là *siêu âm niệu đạo* hoặc *siêu âm bàng quang* . Phương pháp này có độ nhạy và độ đặc hiệu cao, đồng thời tránh được những nhược điểm của bức xạ.

Nghiên cứu này được thực hiện đồng thời với việc đánh giá các tổn thương vùng bụng khác và là thao tác chẩn đoán đầu tiên.[17]

Sự đối đãi

Ưu tiên hàng đầu là ổn định tình trạng bệnh nhân và đánh giá các tổn thương kèm theo. Việc sử dụng kháng sinh cũng cần thiết để tránh nhiễm trùng có thể dẫn đến nhiễm trùng huyết.

Việc điều trị phẫu thuật thủng bàng quang đã và vẫn là một vấn đề gây tranh cãi.[18]

Tổn thương ngoài phúc mạc

Hầu hết các tổn thương ngoài phúc mạc có thể được điều trị bằng dẫn lưu ống thông niệu đạo. Điều quan trọng là phải theo dõi hoạt động của ống thông để tránh tắc nghẽn; nếu tắc nghẽn xảy ra, cần phải rửa sạch cẩn thận. Một phương pháp hiệu quả để tránh tắc nghẽn là đặt ống thông ba nòng với tưới rửa liên tục. Tuy nhiên, ở trẻ em, điều này không khả thi do kích thước của các ống thông ba nòng hiện có trên thị trường; do đó, chúng tôi đặt ống thông niệu đạo bàng quang có kích thước phù hợp với độ tuổi của trẻ và đủ để cho phép tưới rửa liên tục, sử dụng ống thông bàng quang trên xương mu lớn hơn để dẫn lưu. Có thể rửa và hút ống thông để tránh tắc nghẽn nếu cần thiết. Ống thông niệu đạo có kích thước lớn hơn có thể dẫn đến hẹp niệu đạo về lâu dài.

Với phương pháp không phẫu thuật này, tỷ lệ điều trị thành công là 90%, và 87% các tổn thương đã khỏi trong vòng 10 ngày. Cần lưu ý rằng khi phát hiện mảnh xương nhô ra khỏi bàng quang hoặc nằm bên trong bàng quang, và trong trường hợp rách cổ bàng quang, can thiệp phẫu thuật là bắt buộc.

Không được quên mối liên hệ giữa tổn thương ngoài phúc mạc và tổn thương niệu đạo. Để loại trừ tổn thương niệu đạo, cần thực hiện chụp bàng quang niệu đạo. Điều trị phẫu thuật là trường hợp cấp cứu, với phẫu thuật nối niệu đạo bàng quang được bảo vệ bằng dẫn lưu quanh bàng quang và đặt ống thông tiểu.[19]

Tổn thương trong khoang phúc mạc

Hầu hết các tổn thương kín trong khoang phúc mạc đều nằm ở vòm bàng quang. Chúng thường lớn và đôi khi không thể đánh giá được bằng phương pháp chụp X-quang.

Về nguyên tắc, điều trị nên theo hướng bảo tồn, bằng cách đặt ống thông niệu đạo bàng quang trong 8-10 ngày. Trong trường hợp vết rách kéo dài, biến chứng nhiễm trùng hoặc kèm theo các tổn thương nghiêm trọng khác, cần xem xét phẫu thuật. Điều trị phẫu thuật chỉ được chỉ định nếu việc dẫn lưu bàng quang không hiệu quả hoặc kéo dài qua dẫn lưu phúc mạc và/hoặc nếu không có sự cải thiện lâm sàng.

Tổn thương bàng quang trong khoang phúc mạc xảy ra sau khi chịu lực tác động mạnh, dẫn đến vỡ bàng quang nghiêm trọng. Những tổn thương này thường đi kèm với các tổn thương vùng bụng khác, cần phải phẫu thuật thăm dò.

Phẫu thuật thường được chỉ định ở trẻ em vì đường kính nhỏ hơn của ống thông niệu đạo được sử dụng ở trẻ em (đã đề cập ở trên) cản trở việc bài tiết nước tiểu hiệu quả và do đó làm chậm quá trình lành vết thương, và vì nguy cơ mất ổn định huyết động cao hơn.[20, 21, 22]

Tổn thương do y tế gây ra

Hầu hết các tổn thương do y khoa gây ra có thể xảy ra trong bất kỳ cuộc phẫu thuật nào, dù là vùng chậu, bụng hay âm đạo. Trong những trường hợp này, việc phát hiện tổn thương chỉ diễn ra trong quá trình phẫu thuật, vì vậy cần phải khắc phục ngay lập tức.

Tuyên bố về phương pháp điều trị

- Chấn thương bàng quang không cần điều trị đặc hiệu và có thể được theo dõi lâm sàng.
- Vỡ bàng quang trong khoang phúc mạc cần được xử lý bằng phẫu thuật thăm dò và khâu nối trực tiếp.
- Phẫu thuật nội soi có thể được xem xét để sửa chữa các tổn thương trong khoang phúc mạc đơn độc trong các trường hợp huyết động ổn định và không có chỉ định mổ mở khác.
- Trong trường hợp vỡ bàng quang nghiêm trọng trong khoang phúc mạc, trong quá trình kiểm soát tổn thương, có thể sử dụng phương pháp dẫn lưu nước tiểu qua bàng quang và dẫn lưu quanh bàng quang hoặc đặt stent niệu quản ngoài.
- Các tổn thương bàng quang ngoài phúc mạc do chấn thương cùn hoặc xuyên thấu không phức tạp có thể được điều trị không cần phẫu thuật, bằng cách dẫn lưu nước tiểu qua ống thông niệu đạo hoặc ống thông trên xương mu nếu không có chỉ định nào khác cho phẫu thuật mở bụng.
- Các trường hợp vỡ bàng quang ngoài phúc mạc phức tạp, ví dụ như tổn thương cổ bàng quang, tổn thương liên quan đến gãy xương chậu và/hoặc tổn thương âm đạo hoặc trực tràng, cần được thăm dò và sửa chữa.

- Nên xem xét phẫu thuật sửa chữa vết rách bàng quang ngoài phúc mạc trong quá trình phẫu thuật mở bụng vì các chỉ định khác và trong quá trình thăm dò khoang trước bàng quang để cố định chỉnh hình.
- Ở bệnh nhân người lớn, việc dẫn lưu nước tiểu bằng ống thông niệu đạo (không cần ống thông bàng quang trên xương mu) sau khi phẫu thuật điều trị tổn thương bàng quang là bắt buộc. Đối với bệnh nhi, phẫu thuật mở bàng quang trên xương mu được khuyến cáo.[6]

Theo dõi

Vì mục đích là để đóng vết rách bàng quang, ống thông bàng quang được giữ nguyên vị trí trong 9-11 ngày đối với các trường hợp điều trị bảo tồn, trong khi ở những bệnh nhân đã phẫu thuật chỉnh hình, 7 ngày có thể là đủ. Tuy nhiên, trước khi rút ống thông bàng quang, cần phải chụp X-quang bàng quang để kiểm tra xem có rò rỉ hay không. Nếu đã sử dụng ống thông bàng quang trên xương mu, trước tiên chúng ta sẽ đóng ống thông lại và, nếu không có vấn đề gì với việc đi tiểu, thì mới rút ống thông, đồng thời đánh giá xem có còn sót lại nước tiểu sau khi đi tiểu hay không.[22]

Biến chứng

Biến chứng thường xảy ra nhiều hơn ở những trường hợp chẩn đoán chậm trễ và do đó điều trị cũng chậm trễ. Các biến chứng thường gặp nhất là tụ máu, nhiễm trùng, viêm phúc mạc và nhiễm trùng huyết.

Rò rỉ đường tiết niệu có thể xảy ra, và nếu tình trạng này kéo dài cần phải nội soi. Tùy thuộc vào kết quả, phương pháp điều trị sẽ là bằng các thao tác nội soi hoặc phẫu thuật mở.[21]

Chấn thương niệu quản

Dịch tễ học và chẩn đoán

Tổn thương niệu quản do chấn thương rất hiếm gặp (dưới 1%). Nguyên nhân phổ biến nhất gây tổn thương niệu quản là chấn thương xuyên thấu, đặc biệt là vết thương do đạn bắn; chỉ có một phần ba trường hợp là do chấn thương cùn. Trong chấn thương cùn, tổn thương niệu quản thường xảy ra ở chỗ nối niệu quản - bể thận, đặc biệt là ở trẻ em và trong các chấn thương giảm tốc năng lượng cao. Tổn thương các cơ quan kèm theo thường gặp ở bệnh nhân bị tổn thương niệu quản. Biểu hiện lâm sàng của tổn thương niệu quản có thể không rõ ràng nhưng tiểu máu đơn độc là một triệu chứng thường gặp.[23]

Nên nghi ngờ tổn thương niệu quản ở những bệnh nhân bị chấn thương do va đập mạnh, đặc biệt là trong trường hợp chấn thương do giảm tốc đột ngột

gây ảnh hưởng đến nhiều hệ cơ quan và các trường hợp chấn thương bụng xuyên thấu.[24]

Các dấu hiệu như thâm nhiễm quanh thận hoặc tụ máu, thoát dịch cản quang vào khoang quanh thận, và sự hiện diện của dịch phúc mạc có mật độ thấp xung quanh các cơ quan tiết niệu sinh dục trên hình ảnh chụp chiếu là dấu hiệu của tổn thương niệu quản. Tiểu máu đại thể hoặc vi thể không phải là dấu hiệu đáng tin cậy của tổn thương niệu quản vì nó không xuất hiện trong tới 25% trường hợp. Chậm trễ trong chẩn đoán có thể ảnh hưởng tiêu cực đến kết quả điều trị. Siêu âm không đóng vai trò trong chẩn đoán tổn thương niệu quản. Trên phim CT giai đoạn muộn , tụ máu quanh niệu quản, tắc nghẽn một phần hoặc toàn bộ lòng niệu quản, giãn nhẹ niệu quản, ứ nước thận, chụp bể thận chậm, và thiếu thuốc cản quang ở niệu quản đoạn xa vị trí tổn thương đều là những dấu hiệu gợi ý tổn thương niệu quản. Tràn dịch ổ bụng do nước tiểu và tụ dịch nước tiểu được coi là các dấu hiệu bán cấp/mạn tính. Chụp CT giai đoạn muộn 10 phút là một công cụ chẩn đoán có giá trị trong chẩn đoán tổn thương niệu quản và bể thận.[25,26]

Nếu kết quả chụp CT không rõ ràng, chụp niệu quản ngược dòng là phương pháp được lựa chọn. Chụp niệu quản tĩnh mạch (IVU) là một xét nghiệm không đáng tin cậy (với tỷ lệ âm tính giả lên đến 60%).[27]

Nếu cần phẫu thuật mở bụng khẩn cấp, cần kiểm tra trực tiếp niệu quản, và có thể kết hợp với việc sử dụng thuốc nhuộm tiêm tĩnh mạch được bài tiết qua thận (ví dụ: indigo carmine hoặc methylene blue). Có thể cần chụp niệu quản cản quang tĩnh mạch một lần trong quá trình phẫu thuật.

Việc nghi ngờ tổn thương niệu quản là vô cùng quan trọng ở bất kỳ trẻ nào bị chấn thương bụng nghiêm trọng kèm theo nhiều tổn thương khác. Ngoài ra, mặc dù tổn thương niệu quản do chấn thương hiếm gặp, nhưng bất kỳ tổn thương nào do chấn thương xuyên thấu đều cần phải nghi ngờ có tổn thương niệu quản.

Chụp CT là phương pháp tốt nhất để chẩn đoán tổn thương niệu quản. Ngay cả trong giai đoạn bài tiết, hình ảnh có thể không cho thấy sự di chuyển của thuốc cản quang về phía niệu quản xa, điều này có thể dẫn đến nghi ngờ đứt niệu quản.

Mặc dù **chụp niệu quản ngược dòng** có lẽ là phương pháp chính xác nhất để đánh giá tính toàn vẹn của niệu quản, [nhưng nó không thực tế trong trường hợp chấn thương cấp tính].

Việc đánh giá trong quá trình phẫu thuật cũng có thể được thực hiện bằng cách kiểm tra trực tiếp niệu quản với sự hỗ trợ của việc tiêm xanh methylene qua đường tiết niệu hoặc bằng cách tiêm indigo carmine vào đường tĩnh mạch.[28,29]

Sự đối đãi

Phương pháp điều trị phụ thuộc vào việc phân loại chính xác mức độ tổn thương cơ quan, tình trạng chung của bệnh nhân, thời gian kể từ khi chẩn đoán và vị trí tổn thương.

Nếu phát hiện tổn thương niệu quản sớm, cần phải sửa chữa niệu quản ngay lập tức (nối không căng với việc tạo hình hai đầu). Nếu có thể, vị trí nối cũng nên được bọc bằng mỡ sau phúc mạc hoặc mạc nối. Nên đặt ống dẫn lưu nước tiểu (mở thông thận hoặc đặt stent niệu quản).

Vì hầu hết các tổn thương niệu quản được chẩn đoán muộn, nên việc sửa chữa ngay lập tức trong quá trình phẫu thuật thăm dò ổ bụng được thực hiện. Các phương pháp điều trị "xâm lấn tối thiểu" ngày càng trở nên phổ biến trong bối cảnh này. Dẫn lưu dịch tụ qua da và đặt ống thông thận đã được chứng minh là hữu ích trong các trường hợp chấn thương kín và xuyên thấu niệu quản. Đặt ống thông niệu quản mà không cần phẫu thuật mở cũng đã được sử dụng thành công.

Việc điều trị các vết bầm dập niệu quản không cần can thiệp tích cực trừ khi có hoại tử mô, trong trường hợp đó cần đặt ống thông niệu quản và dẫn lưu quanh niệu quản.[30]

Các vết rách niệu quản một phần có thể được điều trị bằng phương pháp khâu nối trực tiếp hoặc đặt ống thông niệu quản. Việc xử lý các vết rách hoàn toàn và đứt rời sẽ phụ thuộc vào lượng niệu quản bị mất và vị trí của nó. Nếu còn đủ chiều dài niệu quản khỏe mạnh, phẫu thuật nối niệu quản với niệu quản khác sau khi làm sạch vết thương có thể là một lựa chọn. Nếu không, phẫu thuật tái tạo là lựa chọn thích hợp, và trong trường hợp tổn thương ở đoạn gần, phẫu thuật nối niệu quản với niệu quản khác, ghép tự thân và thay thế niệu quản bằng ruột hoặc ruột thừa có vẻ là những lựa chọn hợp lý.

Nếu tình trạng chung của bệnh nhân không cho phép phẫu thuật sửa chữa ngay lập tức, thì phẫu thuật mở niệu quản tạm thời kết hợp với điều trị tái tạo ở giai đoạn thứ hai là một lựa chọn giúp dẫn lưu tốt mà không cần ống dẫn lưu.

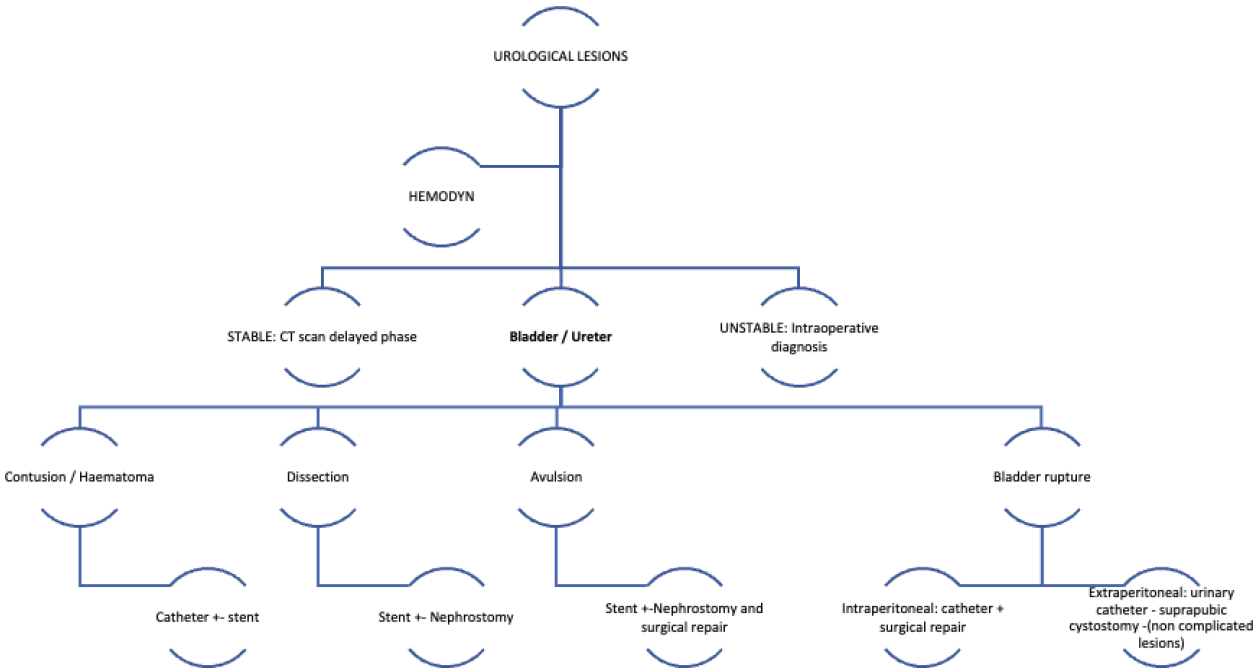
Trường hợp đứt đoạn nối niệu quản - bể thận nên được xử lý bằng phương pháp nối lại trực tiếp nếu có thể. Nếu chiều dài niệu quản không đủ, phẫu thuật nối niệu quản - đài thận là một lựa chọn phù hợp.[30]

Tuyên bố về phương pháp điều trị

- Các vết bầm tím có thể cần phải đặt ống thông niệu quản khi dòng chảy nước tiểu bị cản trở.
- Các tổn thương một phần của niệu quản ban đầu nên được điều trị bảo tồn bằng cách đặt stent, có hoặc không kèm theo dẫn lưu thận, nếu không có chỉ định phẫu thuật mở bụng nào khác.
- Các trường hợp đứt một phần hoặc toàn bộ niệu quản hoặc niệu quản bị đứt rời không thể điều trị bảo tồn có thể được điều trị bằng phương pháp khâu nối trực tiếp kết hợp đặt ống thông chữ J kép hoặc cấy ghép lại niệu quản vào bàng quang trong trường hợp tổn thương ở đoạn xa.
- Các tổn thương niệu quản cần được phẫu thuật sửa chữa khi phát hiện trong quá trình mổ bụng hoặc trong trường hợp điều trị bảo tồn không hiệu quả.
- Nên thử đặt stent niệu quản trong trường hợp tổn thương niệu quản một phần được chẩn đoán muộn; nếu phương pháp này thất bại, và/hoặc trong trường hợp niệu quản bị đứt hoàn toàn, thì cần chỉ định dẫn lưu thận qua da kèm theo phẫu thuật sửa chữa muộn.
- Trong bất kỳ ca phẫu thuật sửa chữa niệu quản nào, việc đặt stent đều được khuyến cáo mạnh mẽ.[24]

Biến chứng

Hiện tượng rò rỉ nước tiểu có thể biểu hiện dưới dạng một khối u phát triển ở vùng sườn bụng, mà không có dấu hiệu chảy máu. Cách xử lý ban đầu nên bao gồm dẫn lưu nước tiểu, bằng cách đặt ống thông chữ J kép hoặc ống dẫn lưu thận qua da. Nếu đã có khối tụ dịch nước tiểu và/hoặc áp xe, có thể dẫn lưu qua da. Hầu hết các trường hợp diễn tiến mà không hình thành hẹp niệu quản.[31]



Hình 1. Các loại tổn thương bàng quang và niệu quản và cách điều trị.[6,24]

Bảng 1. Hướng dẫn xử lý chấn thương niệu quản.

Sự giới thiệu	Mức độ bằng chứng
Các vết bầm tím có thể cần phải đặt ống thông niệu quản khi dòng chảy nước tiểu bị cản trở.	1C
Các tổn thương một phần của niệu quản ban đầu nên được điều trị bảo tồn bằng cách đặt stent, có hoặc không kèm theo dẫn lưu thận nếu không có chỉ định phẫu thuật mở bụng nào khác.	1C
Các trường hợp đứt một phần hoặc toàn bộ niệu quản không thể điều trị bằng phương pháp không dùng thuốc có thể được điều trị bằng phương pháp khâu nối trực tiếp kết hợp đặt ống thông chữ J kép hoặc cấy ghép lại niệu quản vào bàng quang trong trường hợp tổn thương ở đoạn xa.	1C
Các tổn thương niệu quản cần được phẫu thuật sửa chữa khi	1C

Sự giới thiệu	Mức độ bằng chứng
phát hiện trong quá trình mổ bụng hoặc trong trường hợp điều trị bảo tồn không hiệu quả.	
Nên thử đặt stent niệu quản trong trường hợp tổn thương niệu quản một phần được chẩn đoán muộn; nếu phương pháp này thất bại, và/hoặc trong trường hợp niệu quản bị đứt hoàn toàn, thì cần chỉ định dẫn lưu thận qua da kèm theo phẫu thuật sửa chữa muộn.	1C
Trong bất kỳ ca phẫu thuật sửa chữa niệu quản nào, việc đặt stent đều được khuyến cáo mạnh mẽ.	1C

Trong trường hợp không có chỉ định phẫu thuật mở bụng, phần lớn các tổn thương niệu quản mức độ nhẹ (dập hoặc đứt một phần) có thể được xử lý bằng cách theo dõi và/hoặc đặt stent niệu quản. Nếu đặt stent không thành công, cần đặt ống dẫn lưu thận.

Nếu nghi ngờ có tổn thương niệu quản trong quá trình phẫu thuật mở bụng, việc quan sát trực tiếp niệu quản là bắt buộc. Bất cứ khi nào có thể, cần phải sửa chữa các tổn thương niệu quản. Nếu không, nên ưu tiên chiến lược kiểm soát tổn thương, bằng cách thắt niệu quản bị tổn thương và dẫn lưu nước tiểu (mở thông thận tạm thời), sau đó là phẫu thuật sửa chữa muộn hơn.

Trong trường hợp niệu quản bị đứt hoàn toàn, cần phải phẫu thuật sửa chữa. Hai lựa chọn chính là nối niệu quản trực tiếp hoặc cấy ghép lại niệu quản kèm theo cố định bàng quang vào cơ thắt lưng hoặc vạt Boari. Việc sử dụng ống thông niệu quản được khuyến cáo sau tất cả các ca phẫu thuật sửa chữa để giảm nguy cơ rò rỉ và hẹp niệu quản. Các tổn thương ở đoạn xa của niệu quản (phía dưới các mạch máu chậu) thường được điều trị bằng cách cấy ghép lại niệu quản vào bàng quang (nối niệu quản vào bàng quang mới), vì tổn thương do chấn thương có thể ảnh hưởng đến nguồn cung cấp máu.

Trong trường hợp chẩn đoán chậm trễ các tổn thương niệu quản không hoàn toàn hoặc đến khám muộn, nên thử đặt stent niệu quản; tuy nhiên, đặt stent

ngược dòng thường không thành công. Trong những trường hợp này, nên xem xét phẫu thuật sửa chữa muộn (32)

Bảng 2. Hướng dẫn xử lý chấn thương bàng quang.

Sự giới thiệu	Mức độ bằng chứng
Chấn thương bàng quang không cần điều trị đặc hiệu và có thể được theo dõi lâm sàng.	1C
Vỡ bàng quang trong ổ bụng cần được xử lý bằng phẫu thuật thăm dò và khâu phục hồi ban đầu.	1B
Phẫu thuật nội soi có thể được xem xét để sửa chữa các tổn thương trong khoang phúc mạc đơn độc trong trường hợp huyết động ổn định và không có chỉ định nào khác cho phẫu thuật mở bụng.	2B
Trong trường hợp vỡ bàng quang nghiêm trọng trong khoang phúc mạc, trong quá trình kiểm soát tổn thương, có thể sử dụng phương pháp dẫn lưu nước tiểu qua bàng quang và dẫn lưu quanh bàng quang hoặc đặt stent niệu quản ngoài.	1C
Các tổn thương bàng quang ngoài phúc mạc không phức tạp do chấn thương cùn hoặc xuyên thấu có thể được điều trị không cần phẫu thuật, bằng cách dẫn lưu nước tiểu qua ống thông niệu đạo hoặc ống thông trên xương mu, nếu không có chỉ định phẫu thuật mở bụng nào khác.	1C
Các trường hợp vỡ bàng quang ngoài phúc mạc phức tạp, ví dụ như tổn thương cổ bàng quang, tổn thương liên quan đến gãy xương chậu và/hoặc tổn thương âm đạo hoặc trực tràng, cần được thăm dò và sửa chữa.	1C
Nên xem xét phẫu thuật sửa chữa vết rách bàng quang ngoài phúc mạc trong quá trình phẫu thuật mở bụng vì các chỉ định	1C

Sự giới thiệu	Mức độ bằng chứng
khác và trong quá trình thăm dò khoang trước bàng quang để cố định chỉnh hình. Trong trường hợp huyết động không ổn định, có thể đặt ống thông niệu đạo hoặc ống thông bàng quang trên xương mu như một biện pháp tạm thời và việc sửa chữa tổn thương bàng quang có thể được hoãn lại.	

Nhìn chung, tất cả các tổn thương bàng quang xuyên thấu và các trường hợp vỡ bàng quang trong phúc mạc (IBR) đều cần phải phẫu thuật thăm dò và khâu phục hồi ban đầu. Phẫu thuật nội soi sửa chữa IBR đơn độc là một lựa chọn khả thi. Phẫu thuật mở sửa chữa tổn thương bàng quang được thực hiện theo phương pháp hai lớp bằng chỉ khâu tự tiêu đơn sợi. Khâu một lớp thường được thực hiện trong phương pháp nội soi.

Trong trường hợp không có chỉ định phẫu thuật mở bụng, tổn thương trực tràng do chấn thương cùn hoặc xuyên thấu không biến chứng có thể được điều trị bảo tồn bằng cách theo dõi lâm sàng, dự phòng kháng sinh và đặt ống thông niệu đạo hoặc mở bàng quang qua da trên xương mu trong trường hợp có tổn thương niệu đạo kèm theo. Vết thương lành trong vòng 10 ngày ở hơn 85% trường hợp. Phẫu thuật sửa chữa tổn thương trực tràng được chỉ định trong các trường hợp tổn thương phức tạp như tổn thương cổ bàng quang, tổn thương liên quan đến gãy xương chậu cần cố định bên trong và tổn thương trực tràng hoặc âm đạo. Hơn nữa, phẫu thuật sửa chữa tổn thương trực tràng có thể được xem xét trong trường hợp rò rỉ nước tiểu không tự khỏi sau 4 tuần kể từ khi xảy ra chấn thương.

Các vết thương do đạn bắn vào bàng quang thường đi kèm với tổn thương trực tràng, dẫn đến phải thực hiện thủ thuật dẫn lưu phân. Thông thường, những vết thương này là xuyên thấu (vị trí vào/ra), đòi hỏi phải kiểm tra vùng chậu cẩn thận và kỹ lưỡng.

Đặt ống thông niệu đạo, bất cứ khi nào có thể, đều có hiệu quả tương đương với dẫn lưu bàng quang trên xương mu; do đó, việc đặt ống dẫn lưu trên xương mu thường quy không còn được khuyến cáo nữa. Đặt ống thông trên xương mu có thể dành cho những bệnh nhân có kèm theo tổn thương tầng sinh môn. Dẫn lưu trên xương mu được khuyến cáo ở trẻ em sau khi phẫu thuật sửa chữa vỡ bàng quang.[6]

Những điểm chính: Chấn thương bàng quang

- Tỷ lệ vỡ bàng quang ở trẻ em thấp, chỉ chiếm khoảng 5% các tổn thương đường tiết niệu.
- Chấn thương bàng quang chủ yếu gồm bốn loại: vỡ bàng quang trong phúc mạc (IBR), vỡ bàng quang ngoài phúc mạc (EBR), dập bàng quang và đứt cổ bàng quang. IBR xảy ra trong 15–25% trường hợp và EBR là loại phổ biến nhất, được tìm thấy ở 60–90% bệnh nhân, và thường liên quan đến gãy xương chậu.
- Các chỉ định tuyệt đối cho việc chụp chiếu bàng quang sau chấn thương bụng chỉ giới hạn ở tình trạng tiểu ra máu đại thể kèm theo gãy xương chậu.
- Ưu tiên hàng đầu là ổn định tình trạng bệnh nhân và đánh giá các tổn thương kèm theo.
- Chấn thương bàng quang không cần điều trị đặc hiệu và có thể được theo dõi lâm sàng.
- Vỡ bàng quang trong khoang phúc mạc cần được xử lý bằng phẫu thuật thăm dò và khâu nối trực tiếp.
- Các tổn thương bàng quang ngoài phúc mạc do chấn thương cùn hoặc xuyên thấu không phức tạp có thể được điều trị không cần phẫu thuật, bằng cách dẫn lưu nước tiểu qua ống thông niệu đạo hoặc ống thông trên xương mu nếu không có chỉ định nào khác cho phẫu thuật mở bụng.
- Các trường hợp vỡ bàng quang ngoài phúc mạc phức tạp, ví dụ như tổn thương cổ bàng quang, tổn thương liên quan đến gãy xương chậu và/hoặc tổn thương âm đạo hoặc trực tràng, cần được thăm dò và sửa chữa.

Những điểm chính: Chấn thương niệu quản

- Tổn thương niệu quản do chấn thương rất hiếm gặp (dưới 1%).
- Nguyên nhân phổ biến nhất gây tổn thương niệu quản là chấn thương xuyên thấu, đặc biệt là vết thương do đạn bắn; chỉ có một phần ba trường hợp là do chấn thương cùn.
- Các dấu hiệu như thâm nhiễm quanh thận hoặc tụ máu, thoát dịch cản quang vào khoang quanh thận, và sự hiện diện của dịch khoang phúc

mạc có mật độ thấp xung quanh các cơ quan tiết niệu sinh dục trên hình ảnh chụp chiếu là dấu hiệu của tổn thương niệu quản.

- Chụp CT là phương pháp tốt nhất để chẩn đoán tổn thương niệu quản. Ngay cả trong giai đoạn bài tiết, hình ảnh có thể không cho thấy sự di chuyển của thuốc cản quang về phía niệu quản xa, điều này có thể dẫn đến nghi ngờ đứt niệu quản.
- Các vết bầm tím có thể cần phải đặt ống thông niệu quản khi dòng chảy nước tiểu bị cản trở.
- Các tổn thương một phần của niệu quản ban đầu nên được điều trị bảo tồn bằng cách đặt stent, có hoặc không kèm theo dẫn lưu thận, nếu không có chỉ định phẫu thuật mở bụng nào khác.
- Các trường hợp đứt một phần hoặc toàn bộ niệu quản hoặc niệu quản bị đứt rời không thể điều trị bảo tồn có thể được điều trị bằng phương pháp khâu nối trực tiếp kết hợp đặt ống thông chữ J kép hoặc cấy ghép lại niệu quản vào bàng quang trong trường hợp tổn thương ở đoạn xa.
- Các tổn thương niệu quản cần được phẫu thuật sửa chữa khi phát hiện trong quá trình mổ bụng hoặc trong trường hợp điều trị bảo tồn không hiệu quả.

Chương 54: Chấn thương niệu đạo ở trẻ em (Urethral Injury)

Chấn thương niệu đạo là một phần của các tình trạng cấp cứu tiết niệu thường đòi hỏi sự đánh giá phối hợp đa chuyên khoa. Trong trường hợp có triệu chứng nhiễm trùng huyết, cần xem xét tất cả các tổn thương có thể xảy ra ở các cơ quan khác và nguồn lây nhiễm. Trong trường hợp có các triệu chứng cấp tính ở bìu hoặc tiểu ra máu nhiều, cần phải thăm khám tiết niệu ngay lập tức. Phương pháp điều trị phụ thuộc vào mức độ nghiêm trọng của tổn thương; các lựa chọn bao gồm từ việc cố định ban đầu bằng ống thông, có thể dưới sự giám sát trực quan, đến phẫu thuật nối hai đầu niệu đạo.

Tổn thương niệu đạo chủ yếu do tai nạn giao thông gây ra. Về nguyên tắc, cơ chế chấn thương có thể được phân loại là chấn thương do vật tù hoặc vật nhọn. Ngoài ra, tổn thương niệu đạo còn do các can thiệp y khoa (đặt ống thông tiểu, nội soi bàng quang, v.v.) hoặc do dị vật đưa vào lòng niệu đạo. Thêm vào đó, tổn thương do y khoa phổ biến hơn nhiều ở trẻ em do niệu đạo

của chúng mỏng manh và dễ bị tổn thương hơn. Do đó, các thủ thuật nội soi qua niệu đạo chỉ nên được thực hiện bởi các bác sĩ tiết niệu giàu kinh nghiệm, và điều trị sỏi nội soi không nên lấy sỏi trực tiếp mà nên tán sỏi tại chỗ trước khi lấy ra nếu có thể.

Các mức độ tổn thương khác nhau đối với vết thương niệu đạo được định nghĩa như sau:

- Vết rách nhẹ, lớp biểu mô vẫn được bảo toàn.
- Rách một phần biểu mô niệu đạo
- Đứt hoàn toàn niệu đạo

Sự đánh giá

Khám lâm sàng thường phát hiện tình trạng đau và tụ máu ở vùng đáy chậu.

Chảy máu ở/từ lỗ niệu đạo, khó/không thể đi tiểu, tụ máu hoặc tụ dịch nước tiểu vùng đáy chậu/quanh hậu môn tăng nhanh, sưng dương vật sau chấn thương màng Buck là những dấu hiệu cho thấy có tổn thương niệu đạo.

Bệnh nhân có thể than phiền về tình trạng tiểu ra máu nhiều và khó tiểu, thậm chí bí tiểu. Tuy nhiên, mức độ nghiêm trọng của tổn thương không thể được đánh giá chỉ dựa trên tình trạng tiểu ra máu.

Vỡ niệu đạo gần (phía trên cơ thắt) dẫn đến bí tiểu thường gặp trong bối cảnh gãy vòng chậu gần khớp mu.

Tiểu máu

Tiểu ra máu đại thể là dấu hiệu có thể của tổn thương niệu đạo và bàng quang. Trong trường hợp nghiêm trọng, có thể xảy ra tăng hình thành cục máu đông (chèn ép bàng quang) kèm theo bí tiểu. Trong trường hợp chảy máu quá nhiều, sốc xuất huyết cũng có thể xảy ra. Myoglobin niệu, điều trị bằng rifampicin hoặc tiêu thụ một số loại thực phẩm như củ cải đường hoặc quả việt quất cũng có thể gây đổi màu nước tiểu và cần được xem xét trong quá trình hỏi bệnh sử. Nguồn chảy máu phổ biến nhất là ở bàng quang hoặc tuyến tiền liệt, ít gặp hơn là ở niệu đạo hoặc đường tiết niệu trên. Nước tiểu luôn có màu đỏ trong trường hợp tiểu ra máu đại thể từ bàng quang hoặc đường tiết niệu trên. Bất kỳ triệu chứng kèm theo nào như tiểu khó đều cho thấy nguyên nhân viêm nhiễm.

Chảy máu niệu đạo sau khi vô tình rút ống thông tiểu cũng có thể xảy ra. Thông thường, các tổn thương không nghiêm trọng, nhưng lượng máu chảy ra có thể rất nhiều. Phương pháp điều trị được lựa chọn là đặt lại ống thông

tiểu có đường kính lớn trong vài ngày. Áp lực tác động lên vết thương ở niệu đạo thường giúp cầm máu nhanh chóng.

Nếu tiểu máu kèm theo tiểu protein hoặc hồng cầu biến dạng vi thể, cần khẩn trương đến gặp bác sĩ chuyên khoa thận để đánh giá xem có bệnh lý cầu thận hay không.

Trong trường hợp tiểu ra máu không đau, cần tiến hành thăm khám tiết niệu ngay lập tức bằng nội soi bàng quang và, nếu cần, chụp CT niệu quản để loại trừ khối u ác tính đường tiết niệu.

Hình ảnh

Siêu âm bàng quang rất hữu ích. Trong trường hợp bàng quang đầy, nên đặt ống thông bàng quang trên xương mu để dẫn lưu. Ngoài ra, việc cẩn thận đưa ống thông niệu đạo vào, có hỗ trợ chụp niệu đạo bàng quang ngược dòng, giúp đánh giá vị trí tổn thương. Chụp niệu đạo ngược dòng là tiêu chuẩn vàng để chẩn đoán chấn thương niệu đạo, đặc biệt ở bé trai. Qua nội soi, có thể nắn chỉnh niệu đạo bằng cách sử dụng ống thông niệu đạo được đưa vào qua một sợi dây dẫn.

Tổn thương niệu đạo ở bé gái thường biểu hiện dưới dạng rách một phần thành trước, hiếm khi là rách hoàn toàn ở niệu đạo gần hoặc xa. Trong trường hợp nghi ngờ, nội soi niệu đạo bàng quang được chỉ định để đánh giá.

Sự quản lý

Vì chấn thương niệu đạo không phải là tổn thương đe dọa tính mạng, nên nó không phải là ưu tiên hàng đầu trong xử lý cấp cứu. Tuy nhiên, điều cần thiết là phải xem xét rằng loại tổn thương này quyết định chất lượng cuộc sống của bệnh nhân về lâu dài. Loại tổn thương này có liên quan đến tỷ lệ cao bị hẹp niệu đạo, nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát, nhiều lần phẫu thuật lại, liệt dương và tiểu không tự chủ.

Cần cung cấp thông tin kịp thời về các biến chứng và rủi ro có thể xảy ra: tổn thương niệu đạo càng gần gốc niệu đạo thì nguy cơ tiểu không tự chủ, liệt dương và hẹp niệu đạo về lâu dài càng cao.

Nếu nghi ngờ có tổn thương niệu đạo, không nên đặt ống thông tiểu mà không có sự đánh giá trước đó của bác sĩ chuyên khoa tiết niệu. Cần phải dẫn lưu nước tiểu và ngăn ngừa nhiễm trùng là điều cần thiết để đẩy nhanh quá trình hồi phục.

Tổn thương niệu đạo ở trẻ em khác với người lớn vì khung chậu của trẻ chưa phát triển hoàn thiện và bàng quang nằm sâu hơn trong ổ bụng.

Khi xảy ra gãy xương chậu, vết gãy trở nên không ổn định hơn. Tổn thương đứt hoàn toàn niệu đạo sau thường gặp hơn ở trẻ em so với người lớn. Tổn thương bàng quang và niệu đạo cùng tồn tại ở trẻ em chiếm khoảng 20% các trường hợp chấn thương, và rách dọc niệu đạo trước được phát hiện thường xuyên gấp đôi. Bé gái trước tuổi dậy thì có nguy cơ bị tổn thương niệu đạo kèm theo gãy xương chậu cao gấp bốn lần so với phụ nữ trưởng thành. Tỷ lệ tổn thương niệu đạo trước ở trẻ em thấp hơn tỷ lệ tổn thương niệu đạo sau.

Tổn thương niệu đạo ở nữ giới

Những tổn thương nhẹ ở niệu đạo hoặc âm đạo do bị kẹp chân đôi khi có thể dẫn đến chảy máu tầng sinh môn đáng kể. Khám ngoài và nội soi dưới gây mê, khâu vết rách và dẫn lưu bằng ống thông nếu cần thiết là những phương pháp điều trị tốt nhất.

Các tổn thương nghiêm trọng thường liên quan đến chấn thương nặng và gãy xương chậu, có thể dẫn đến tổn thương dọc cổ bàng quang và niệu đạo hoặc rách hoàn toàn niệu đạo do mảnh xương. Trong trường hợp khó đặt ống thông tiểu, bệnh nhân cần được nội soi bàng quang, nội soi âm đạo và khám trực tràng ngay lập tức.

Đối với những bệnh nhân ổn định, cần tiến hành phẫu thuật tạo hình niệu đạo kèm chỉnh thẳng niệu đạo, sửa chữa cổ bàng quang và khâu vết rách âm đạo kịp thời, cũng như mở thông đại tràng nếu xảy ra tổn thương trực tràng.

Tổn thương niệu đạo ở nam giới

Tổn thương niệu đạo trước ở nam giới

Biến chứng sau cắt bao quy đầu là một trong những nguyên nhân hàng đầu gây tổn thương niệu đạo xa ở nam giới. Cắt bao quy đầu có thể dẫn đến tổn thương niệu đạo nghiêm trọng, tiến triển thành rò niệu đạo ra da và hẹp niệu đạo. Ngược lại, hẹp lỗ niệu đạo có thể xảy ra do cắt bao quy đầu thông thường.

Cắt cụt quy đầu là một biến chứng nguy hiểm tiềm tàng của việc cắt bao quy đầu. Các phương pháp kẹp bao quy đầu, như kẹp Gomco và Plastibell, ngày càng phổ biến do tính tiện lợi của chúng. Những tổn thương này được cho là hậu quả của việc không giải phóng hoàn toàn các mô liên kết giữa quy đầu và bao quy đầu xung quanh dây hãm. Các bác sĩ phẫu thuật cần

kiểm tra kỹ xem niêm mạc đã được giải phóng hoàn toàn khỏi quy đầu trước khi đặt kẹp cắt bao quy đầu để tránh vấn đề này.

Nếu không thể cấy ghép ngay lập tức hoặc không có phần mô bị cắt bỏ, cần tiến hành sửa chữa bằng cách ghép niêm mạc má sau khi vết thương ban đầu lành lại.

Các tổn thương niệu đạo đoạn hành thường có thể được xử lý chỉ bằng cách dẫn lưu bằng ống thông hoặc theo dõi trong trường hợp tổn thương nhẹ. Chụp niệu đạo ngược dòng và nội soi không cần thiết trừ khi có chảy máu niệu đạo đáng kể hoặc tiền sử các nỗ lực can thiệp không thành công với máu ở lỗ niệu đạo. Mặc dù được xử lý sớm, hẹp niệu đạo muộn vẫn có thể xảy ra. Có thể sử dụng các vết rạch nội soi để xử lý các chỗ hẹp này nếu chúng rất ngắn.

Tổn thương niệu đạo sau ở nam giới

Tổn thương niệu đạo sau thường liên quan đến chấn thương do vật tù và gãy xương chậu.

Do thiếu các nghiên cứu quy mô lớn ở trẻ em, việc điều trị tổn thương niệu đạo sau ở nam giới vẫn còn gây tranh cãi về thời điểm và phương pháp phẫu thuật thích hợp. Kháng sinh phổ rộng và dẫn lưu nước tiểu tối ưu là rất cần thiết cho bất kỳ phương pháp phẫu thuật nào được lựa chọn.

Theo một số tác giả, có ba thời điểm thích hợp để can thiệp phẫu thuật được mô tả dưới đây:

- Sửa chữa ngay lập tức: trong vòng 48 giờ,
- Sửa chữa ban đầu bị trì hoãn: trong vòng 2–14 ngày,
- Phẫu thuật sửa chữa muộn: trong vòng ba tháng.

Phương pháp nối trực tràng trực tiếp chỉ được khuyến cáo sử dụng khi có tổn thương cổ bàng quang hoặc trực tràng, vì nó có liên quan đến tỷ lệ són tiểu và rối loạn cương dương cao về sau.

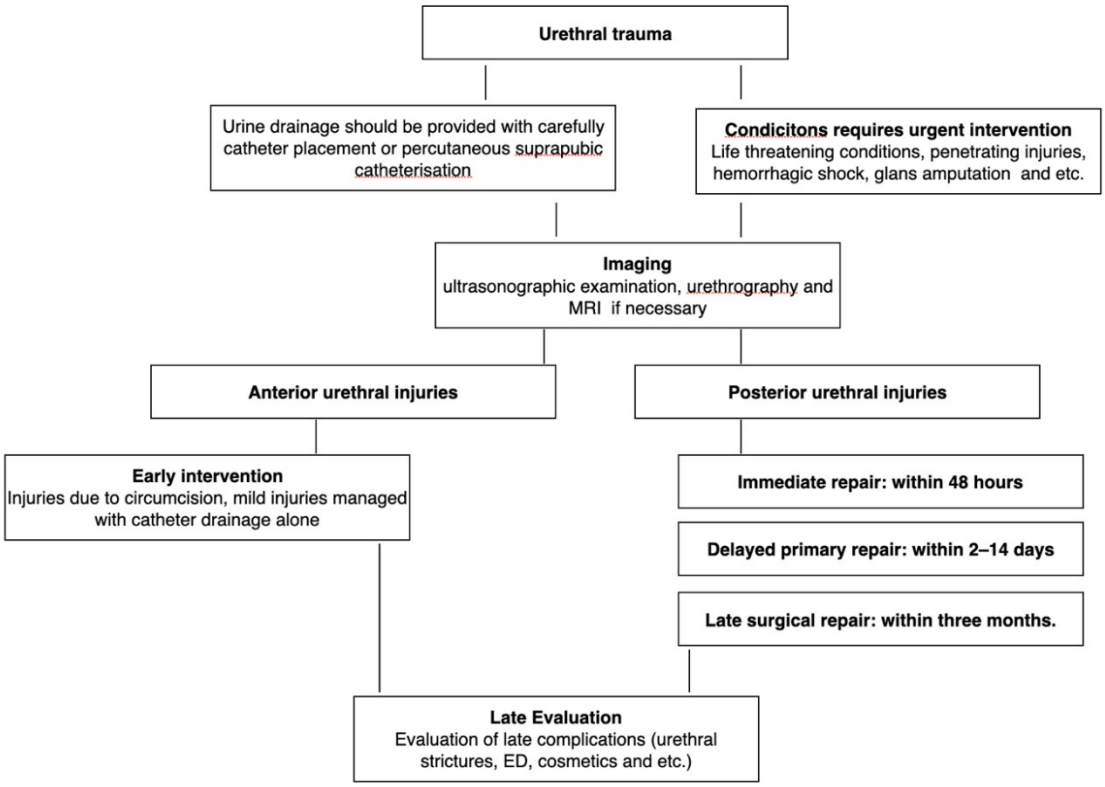
Đa số các khiếm khuyết niệu đạo sau đều ngắn và có thể được sửa chữa bằng phương pháp nối niệu đạo qua tầng sinh môn. Ban đầu, các trường hợp hẹp niệu đạo dài được sửa chữa qua hai giai đoạn; tuy nhiên, khi lĩnh vực tái tạo niệu đạo phát triển, đã có sự thay đổi mô hình hướng tới sửa chữa một giai đoạn, sử dụng các mảnh ghép tự do và có cuống từ da hoặc niêm mạc miệng, hoặc kết hợp cả hai phương pháp này.

Bản tóm tắt

Chấn thương niệu đạo ở trẻ em không phổ biến và cần được đánh giá phối hợp đa chuyên khoa để đảm bảo phương pháp điều trị tốt nhất có thể, tránh biến chứng và các bệnh lý lâu dài. Các nguyên tắc điều trị được nêu trong phần Điểm chính bên dưới.

Điểm chính

- Các vết thương xuyên thấu do tác động từ bên ngoài cần được xử lý bằng phẫu thuật kịp thời.
- Chụp niệu đạo ngược dòng là phương pháp thiết yếu để chẩn đoán các tổn thương niệu đạo.
- Cần phải bố trí hệ thống dẫn lưu nước tiểu và ngăn ngừa nhiễm trùng là điều thiết yếu để đẩy nhanh quá trình hồi phục.
- Phẫu thuật mở bàng quang trên xương mu ban đầu được khuyến cáo đối với các tổn thương niệu đạo nghiêm trọng.
- Biến chứng sau cắt bao quy đầu là một trong những nguyên nhân hàng đầu gây tổn thương niệu đạo xa do y khoa ở nam giới.
- Phẫu thuật chỉnh hình ban đầu có thể được thực hiện ở những bệnh nhân ổn định với các khiếm khuyết ngắn.
- Các phương pháp điều trị được lựa chọn cho tổn thương giãn niệu đạo sau là phẫu thuật tạo hình niệu đạo sau với nối niệu đạo trực tiếp và nối niệu đạo theo từng giai đoạn.
- Mục tiêu của liệu pháp là nhằm ngăn ngừa các biến chứng thứ phát như hẹp niệu đạo, tiểu không tự chủ, rò niệu đạo ra da, túi thừa quanh niệu đạo và liệt dương.



Hình 1. Đánh giá và xử lý các tổn thương niệu đạo.

Chương 55: Chấn thương dương vật và bìu ở trẻ em (Penile and Scrotal Trauma)

Chấn thương là tình trạng tổn thương do tác động từ bên ngoài gây ra bởi nhiều cơ chế khác nhau, bao gồm tai nạn giao thông, té ngã, hành hung (ví dụ: vật cùn, đâm, bắn), nổ, vết cắn của động vật, v.v.[1]Chấn thương là nguyên nhân gây tử vong hàng đầu ở Hoa Kỳ đối với người từ 1 đến 44 tuổi, và là nguyên nhân đáng kể gây bệnh tật và mất khả năng lao động ở mọi lứa tuổi.[2]Trên toàn thế giới, chấn thương là nguyên nhân gây tử vong đứng thứ sáu và là nguyên nhân gây tàn tật từ mức độ trung bình đến nặng đứng thứ năm.[3]Thận là cơ quan sinh dục tiết niệu thường bị tổn thương nhất.

Đường tiết niệu và sinh dục dưới có thể bị tổn thương do nhiều cơ chế khác nhau. Mặc dù hiếm khi đe dọa đến tính mạng, nhưng việc điều trị sai có thể dẫn đến những di chứng lâu dài nghiêm trọng và trong một số trường hợp, gây tàn tật vĩnh viễn. Trong trường hợp cấp tính, điều quan trọng là phải phân biệt giữa các trường hợp cần phẫu thuật tái tạo ngay lập tức, như

trong trường hợp chấn thương tinh hoàn kèm theo vỡ bao xơ, hoặc trường hợp nên điều trị bằng phương pháp trì hoãn.

Chấn thương vùng sinh dục ngoài tương đối hiếm gặp, chủ yếu là do dương vật và bìu có khả năng di chuyển rất lớn. Chấn thương vùng sinh dục ngoài xảy ra ở khoảng hai phần ba số bệnh nhân nhập viện vì chấn thương đường tiết niệu sinh dục .[1,4]Hầu hết các trường hợp là do chấn thương cùn gây ra, nhưng có đến 35% các vết thương do đạn bắn vào đường tiết niệu sinh dục liên quan đến bộ phận sinh dục ngoài.[5]Hầu hết các trường hợp chấn thương bộ phận sinh dục xảy ra ở nam giới không chỉ do sự khác biệt về cấu tạo giải phẫu mà còn do tỷ lệ tiếp xúc với bạo lực cao hơn ở nhóm đối tượng này cũng như do tham gia các môn thể thao đối kháng.[6,7]

Khi nói về chấn thương bộ phận sinh dục ở trẻ em, chúng ta cần lưu ý một số đặc điểm cụ thể. Mặc dù hầu hết các chấn thương bộ phận sinh dục ở trẻ em là do tai nạn, nhưng điều quan trọng là phải đánh giá xem chấn thương ở dương vật hoặc bìu ở bé trai, hoặc âm đạo ở bé gái, có phải là kết quả của lạm dụng và tấn công tình dục hay không. Điều cực kỳ quan trọng cần biết là khoảng 1 trong 7 bé trai và 1 trong 3 bé gái sẽ bị lạm dụng tình dục trong thời thơ ấu. Điều này đôi khi không rõ ràng, và nếu có bất kỳ nghi ngờ nào, chúng ta nên tìm kiếm sự xác nhận để có thể cho trẻ về nhà an toàn.

Hầu hết dữ liệu về chấn thương từ thế kỷ 20 được báo cáo từ các bộ dữ liệu của một cơ sở y tế duy nhất. Với sự mở rộng của hồ sơ y tế điện tử và mạng lưới chấn thương quốc gia, các bộ dữ liệu quốc gia đã trở thành nguồn thông tin dễ tiếp cận và quan trọng hơn. Hệ thống Giám sát Chấn thương Điện tử Quốc gia (NEISS), ban đầu được Ủy ban An toàn Sản phẩm Tiêu dùng Hoa Kỳ thành lập năm 1970 , là một ví dụ về các bộ dữ liệu quốc gia này. Nó chủ yếu được sử dụng để đánh giá mức độ nghiêm trọng của thương tích liên quan đến các sản phẩm tiêu dùng, nhưng vì nó cung cấp ước tính xác suất quốc gia về tất cả các trường hợp nhập viện cấp cứu liên quan đến thương tích ở Hoa Kỳ , nên nó đã chứng tỏ là một công cụ hữu ích để đánh giá nhiều khía cạnh của dịch tễ học chấn thương. Các nghiên cứu được thực hiện với dữ liệu NEISS có lẽ là nguồn tốt nhất hiện có để nghiên cứu chấn thương bộ phận sinh dục ở trẻ em.[7]Từ năm 1991 đến năm 2010, NEISS ghi nhận 19.885 lượt khám tại Khoa Cấp cứu (ED) do chấn thương bộ phận sinh dục liên quan đến sản phẩm tiêu dùng hoặc thể thao ở bệnh nhân dưới 18 tuổi, ước tính tổng cộng 521.893 lượt khám trên toàn quốc. Sử dụng dữ liệu của Cục Điều tra Dân số Hoa Kỳ, con số này tương đương với 0,35 chấn thương bộ phận sinh dục/1000 trẻ em/năm. Chấn thương bộ phận sinh dục ở trẻ em chiếm 0,6% tổng số chấn thương ở trẻ em. Để so sánh, từ năm 1991 đến

năm 2010, NEISS ghi nhận 3.268.610 lượt khám tại Khoa Cấp cứu do bất kỳ chấn thương nào liên quan đến sản phẩm tiêu dùng hoặc thể thao ở bệnh nhân dưới 18 tuổi, ước tính tổng cộng 109.559.166 lượt khám trên toàn quốc. Sử dụng dữ liệu của Cục Điều tra Dân số Hoa Kỳ, con số này tương đương với 75,6 chấn thương/1000 trẻ em/năm. Số lượng tuyệt đối các chấn thương bộ phận sinh dục ở trẻ em và tỷ lệ phần trăm chấn thương ảnh hưởng đến bộ phận sinh dục đã tăng lên trong giai đoạn từ năm 1991 đến năm 2010.[7, 8, 9, 10]

Chấn thương dương vật

Như đã đề cập ở trên, chấn thương dương vật khá hiếm gặp, chủ yếu là do tính linh hoạt của nó.[11]Chấn thương do vật tù tác động vào dương vật thường gây lo ngại khi dương vật đang cương cứng, vì có thể dẫn đến gãy bao xơ. Theo lời khuyên chung, việc xử lý phẫu thuật kịp thời các chấn thương dương vật sẽ mang lại kết quả thẩm mỹ và chức năng tốt và chấp nhận được.[11, 12, 13]Trong các nghiên cứu quy mô lớn hơn, hầu hết các tổn thương dương vật ở trẻ em xảy ra do vô tình từ nhiều nguyên nhân. Chúng bao gồm gãy xương, cắt bao quy đầu (nguyên nhân phổ biến nhất), nghẹt thở do tóc, tai nạn giao thông, vết cắn của động vật, khóa kéo và bỏng.[5,7,11]

Cắt bao quy đầu và siết cổ

Tùy thuộc vào kỹ thuật và trình độ phẫu thuật, việc cắt bao quy đầu ở trẻ sơ sinh có tỷ lệ biến chứng và tổn thương khác nhau, thậm chí nghiêm trọng như phải cắt cụt chi. Tổn thương ít phổ biến hơn ở bệnh viện và phòng khám, và thường gặp hơn khi sử dụng dụng cụ kiểu Mogen. Thắt nghẹt do tóc hoặc chỉ thường dẫn đến tổn thương chu vi dương vật kèm theo tổn thương niệu đạo. Tai nạn do chỉ, tóc hoặc dây chun gây ra cũng xảy ra ở trẻ em, nhưng cần phải xem xét khả năng lạm dụng trẻ em trong những trường hợp này. Bất kỳ trẻ nào bị sưng dương vật, đỏ da hoặc khó tiểu không rõ nguyên nhân đều cần được kiểm tra kỹ lưỡng để tìm xem có sợi tóc hoặc dây thắt nghẹt nào không. Người lớn có thể đặt các vật thể quanh thân dương vật để thỏa mãn tình dục hoặc kéo dài sự cương cứng. Dụng cụ gây thắt nghẹt có thể làm giảm lưu lượng máu, gây phù nề và thiếu máu cục bộ; hoại tử và tổn thương niệu đạo có thể phát triển nếu phát hiện muộn. Điều trị khẩn cấp cần phải giải nén dương vật bị thắt nghẹt để cho phép máu lưu thông và tiểu tiện. Dây, tóc và dây chun cần được cắt bỏ ngay lập tức. Những nỗ lực ban đầu để loại bỏ vật thể cứng gây nghẹt dương vật bao gồm bôi trơn thân dương vật và vật thể lạ, sau đó cố gắng lấy ra trực tiếp. Tổn thương thường diễn ra chậm và có thể không kèm theo đau đớn. Đôi khi sợi lông quá nhỏ nên không thể nhìn thấy.[11,12]Phẫu thuật phục hồi tình trạng cụt

dương vật trong những trường hợp này thường mang lại kết quả thẩm mỹ và chức năng tốt sau phẫu thuật.[14]Rò niệu đạo có thể xảy ra ở phần gần dương vật do nghẹt tóc và ở phần xa do tổn thương khi cắt bao quy đầu. Kết quả phẫu thuật sửa chữa, tương tự như trường hợp hẹp niệu đạo, khá tốt.[11, 12, 13, 14]

Gãy xương

Hiếm gặp ở trẻ em, phổ biến hơn ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi trong khi quan hệ tình dục hoặc thủ dâm. Gãy dương vật là sự phá vỡ lớp màng bao xơ (tunica albuginea) và vỡ thể hang (corpus cavernosum). Tình trạng này cũng được mô tả khi lăn người hoặc ngã đè lên dương vật đang cương cứng.[15]

Vị trí đứt gãy có thể xảy ra ở bất kỳ đâu dọc theo thân dương vật, nhưng thường gặp hơn ở vị trí phía xa dây chằng treo. Chẩn đoán thường được thực hiện dựa trên tiền sử bệnh và khám lâm sàng. Bệnh nhân thường mô tả tiếng rắc rắc, sau đó là đau, xẹp dương vật và sưng thân dương vật, dẫn đến biến dạng hình quả cà tím điển hình.[1,12,13]Thông thường, các xét nghiệm hình ảnh bổ trợ không cần thiết; khi cần, siêu âm dương vật nhanh chóng, dễ thực hiện, không xâm lấn, giá rẻ và chính xác. Tuyên bố hướng dẫn về chấn thương đường tiết niệu mới nhất của AUA khuyến cáo rằng các trường hợp gãy dương vật cần được thăm khám và phẫu thuật sửa chữa kịp thời.[1,12,13]Phẫu thuật tái tạo giúp phục hồi nhanh hơn, giảm tỷ lệ mắc bệnh, giảm tỷ lệ biến chứng và giảm tỷ lệ cong dương vật lâu dài.

Chấn thương do vật cùn

Mặc dù tương đối hiếm gặp, một số tác giả đã báo cáo số lượng lớn bệnh nhân đến phòng cấp cứu với các trường hợp bị đè bẹp bồn cầu, với hơn 9000 trường hợp xảy ra từ năm 2002 đến năm 2010. Thông thường điều này xảy ra ở các bé trai đang trong giai đoạn tập đi vệ sinh và hầu hết các chấn thương này đều nhẹ và được điều trị bảo tồn ngoại trú.[16]

Bỏng

Bỏng vùng sinh dục thường gặp ở trẻ em hơn người lớn. Bỏng do nước sôi là nguyên nhân phổ biến nhất và thường không chỉ giới hạn ở vùng sinh dục mà có thể dẫn đến mất da đáng kể. Việc điều trị có thể cần đến phương pháp ghép da hoặc tạo vạt da.[17]

Vết cắn của động vật và con người

Tỷ lệ mắc bệnh liên quan đến mức độ nghiêm trọng của vết thương ban đầu. Hầu hết nạn nhân là bé trai và vết cắn của chó là loại thương tích phổ biến

nhất. Biến chứng nhiễm trùng rất hiếm gặp vì được điều trị sớm. Xử lý ban đầu bao gồm rửa sạch vết thương, cắt lọc mô hoại tử và khâu kín ngay lập tức, cùng với việc sử dụng kháng sinh phổ rộng dự phòng. Vết cắn của người gây ra vết thương nhiễm trùng và không nên khâu kín.[18]

Cắt cụt dương vật

Rất hiếm gặp và thường là hậu quả của việc tự cắt bỏ bộ phận sinh dục. Xảy ra ở thanh thiếu niên mắc chứng rối loạn tâm thần. Phẫu thuật tái tạo bằng phương pháp nối mạch máu nhỏ là phương pháp điều trị được lựa chọn. Dương vật bị cắt cụt cần được giữ trong túi đôi chứa dung dịch muối sinh lý mà không tiếp xúc trực tiếp với đá để ngăn ngừa tổn thương do hạ thân nhiệt trước khi phẫu thuật cấy ghép lại.

Vết thương do đạn bắn và vật xuyên thấu

Hiếm gặp ở trẻ em, phổ biến hơn ở thanh thiếu niên. Thường đi kèm với các tổn thương nghiêm trọng khác như vết thương ở bụng và tứ chi. Nguyên tắc điều trị bao gồm thăm dò ngay lập tức, rửa sạch vết thương kỹ lưỡng, cắt bỏ dị vật, dự phòng kháng sinh và khâu vết thương bằng phẫu thuật. Tổn thương niệu đạo đã được báo cáo ở tới 50% các vết thương do đạn bắn vào dương vật.[13,19]

Cắt cụt bằng khóa kéo

Tổn thương do khóa kéo ở dương vật thường xảy ra ở những chàng trai thiếu kiên nhẫn hoặc đàn ông say xỉn. Có nhiều thao tác để giải phóng phần da bị kẹt và tháo bỏ cơ chế khóa. Sau khi gây tê dương vật, có thể bôi trơn đầu kéo và vùng da xung quanh bằng dầu khoáng, sau đó thử kéo khóa và gỡ rối da.[13,20]

Chấn thương bìu và tinh hoàn

Chấn thương bìu không phải là hiếm gặp và thường xảy ra nhất ở thanh thiếu niên và người trẻ tuổi. Chấn thương tinh hoàn ở trẻ em rất hiếm. Trong tất cả các trường hợp phẫu thuật vì chấn thương bìu cấp tính, loại chấn thương này chiếm chưa đến 5% số lần phải vào phòng mổ.[21]Chấn thương xuyên thấu vào bìu có thể bao gồm tổn thương nông ở da và lớp màng bìu hoặc tổn thương sâu hơn vào lớp màng bao tinh hoàn. Mặc dù tinh hoàn được bảo vệ tương đối tốt nhờ sự di động của bìu, sự co cơ nâng tinh hoàn phản xạ và lớp màng bao tinh hoàn xơ cứng, nhưng chấn thương do vật tù (thường là do hành hung, các sự kiện thể thao và tai nạn giao thông) có thể dẫn đến vỡ màng bao tinh hoàn, bầm tím, tụ máu, trật khớp hoặc xoắn tinh hoàn. Chấn thương tinh hoàn là do chấn thương do vật tù gây ra trong

khoảng 75% trường hợp. Tinh hoàn phải nằm cao hơn tinh hoàn trái ở 60% đến 70% nam giới và do đó dễ bị kẹt vào khớp mu trong chấn thương do vật tù.[22]

Trong trường hợp vỡ tinh hoàn, lực tác động mạnh và sự kẹt của tinh hoàn có thể dẫn đến vỡ màng bao tinh hoàn (tunica albuginea), làm thoát vị các ống sinh tinh. Bệnh nhân bị vỡ tinh hoàn thường có biểu hiện đau bìu ngay sau chấn thương, thường kèm theo buồn nôn hoặc nôn. Tuy nhiên, nếu vết vỡ nhỏ, bệnh nhân có thể đến khám muộn hơn, thậm chí vài ngày sau chấn thương, và cơn đau sẽ ngày càng dữ dội hơn theo thời gian. Siêu âm có độ nhạy rất cao trong chẩn đoán vỡ tinh hoàn, và nếu được xác nhận, cần phải can thiệp phẫu thuật.[23]Tuy nhiên, nếu kết quả siêu âm không rõ ràng, bệnh nhân nên được đưa vào phòng mổ để thăm dò và tiến hành sửa chữa nếu nghi ngờ có tổn thương nghiêm trọng, vì việc sửa chữa sớm (trong vòng 72 giờ) mang lại tỷ lệ bảo tồn tinh hoàn lên đến 90% so với việc sửa chữa muộn hoặc điều trị bảo tồn (tỷ lệ cắt bỏ tinh hoàn từ 45-55%).[24,25]Siêu âm bìu cũng có thể phát hiện các tổn thương như dập tinh hoàn hoặc tụ máu trong tinh hoàn, là những tổn thương không cần phẫu thuật, hoặc xoắn hoặc trật khớp do chấn thương, cần can thiệp phẫu thuật nhưng ít phổ biến hơn nhiều so với vỡ tinh hoàn.[26]

Điều trị không phẫu thuật đối với vỡ tinh hoàn thường gặp biến chứng nhiễm trùng, teo, hoại tử, đau mãn tính dai dẳng và phải cắt bỏ tinh hoàn muộn. Tỷ lệ bảo tồn tinh hoàn vượt quá 90% nếu được thăm dò và sửa chữa trong vòng 3 ngày sau chấn thương, trong khi tỷ lệ phải cắt bỏ tinh hoàn cao gấp ba đến tám lần nếu điều trị bảo tồn và phẫu thuật trì hoãn.[25]

Tổn thương âm đạo

Chấn thương bộ phận sinh dục nữ bao gồm các tổn thương ở môi âm hộ, âm hộ hoặc âm đạo, cũng như các cấu trúc hậu môn sinh dục và tiết niệu sinh dục. Trên toàn thế giới, nguyên nhân phổ biến nhất gây chấn thương bộ phận sinh dục ở phụ nữ trong độ tuổi sinh sản là chấn thương trong quá trình sinh nở. Tai nạn có thể gây ra các vết rách nhỏ và bầm tím ở vùng sinh dục, thường lành nhanh chóng. Chảy máu nhiều có thể xảy ra do vùng sinh dục có nhiều mạch máu và có thể cần can thiệp phẫu thuật. Phụ nữ và trẻ em cũng có thể là nạn nhân của bạo lực.[12,13]Tội hiếp dâm là hành vi giao cấu không tự nguyện được thực hiện bằng vũ lực, đe dọa gây thương tích hoặc các hình thức cưỡng bức khác. Ở một số cộng đồng, tục cắt bỏ bộ phận sinh dục nữ (FGM), còn được gọi là "cắt bao quy đầu nữ", bao gồm các thủ tục cắt bỏ một phần hoặc toàn bộ bộ phận sinh dục ngoài của nữ giới hoặc gây thương tích khác vì lý do văn hóa, tôn giáo hoặc các lý do phi điều trị khác.

Tổ chức Y tế Thế giới (WHO) và các nhóm bảo vệ quyền phụ nữ kịch liệt phản đối hành vi cố ý cắt xén bộ phận sinh dục này. Chỉ riêng các tổn thương ở bộ phận sinh dục hiếm khi dẫn đến tử vong, nhưng nếu không được điều trị, có thể dẫn đến khó chịu mãn tính, đau khi giao hợp, vô sinh hoặc hình thành lỗ rò.[17,27]

Trẻ em và thanh thiếu niên có thể bị thương tích vùng kín do tai nạn, ví dụ như ngã vào vật thể, dẫn đến chấn thương kẹp hoặc bị đâm xuyên. Chấn thương do vật cùn hoặc chấn thương dập nát vùng xương chậu có thể dẫn đến gãy xương chậu. Chấn thương kẹp xảy ra khi các mô mềm của âm hộ bị ép giữa một vật thể (ví dụ: khung xe đạp) và xương chậu, khớp mu và các nhánh xương mu. Chấn thương này có thể gây ra bầm tím, trầy xước và rách da; sự thoát máu vào mô liên kết lỏng lẻo ở môi âm hộ, dọc theo âm đạo, gò mu hoặc vùng âm vật có thể gây hình thành tụ máu. Ví dụ về các chấn thương kẹp thường gặp do tai nạn bao gồm ngã vào khung xe đạp, thiết bị sân chơi hoặc đồ nội thất.[5,7]Các chấn thương do vật nhọn đâm xuyên và gây ngạt thở do tai nạn: Những chấn thương này xảy ra nếu nạn nhân ngã vào một vật sắc nhọn và bị vật nhọn đâm xuyên. Ví dụ về các vật dụng gia đình và đồ vật thông thường có thể gây ra hiện tượng đâm xuyên bao gồm hệ thống tưới cỏ, ống nước, cột hàng rào và đồ nội thất (mặt ghế, chân giường hoặc chân ghế đẩu).[17,27]

Kết luận

Mặc dù chấn thương bộ phận sinh dục ở trẻ em chỉ chiếm một tỷ lệ nhỏ trong tổng số các chấn thương đến phòng cấp cứu , nhưng tỷ lệ này vẫn tiếp tục tăng bất chấp các biện pháp y tế công cộng nhằm giảm thiểu chấn thương ở trẻ em. Điều vô cùng quan trọng là phải luôn ghi nhớ nguy cơ cao bị lạm dụng tình dục ở trẻ em bị chấn thương bộ phận sinh dục và giả thuyết này phải luôn được loại trừ trước khi cho trẻ xuất viện. Chẩn đoán kịp thời và phẫu thuật chỉnh sửa dẫn đến tỷ lệ thành công cao, ngay cả trong các tổn thương phức tạp như cụt dương vật. Công cụ chẩn đoán chính trong chấn thương bộ phận sinh dục ở trẻ em là hỏi bệnh sử và khám thực thể. Siêu âm là một công cụ tuyệt vời giúp chẩn đoán và điều trị, vì nó nhanh chóng, dễ dàng, rẻ tiền và sẵn có. Kết quả lâu dài và di chứng thường tốt và có thể chấp nhận được khi được điều trị đúng cách.

Chương 56: Hội chứng bìu cấp (Acute Scrotum)

“Hội chứng bìu cấp tính” đề cập đến sự khởi phát nhanh chóng của tình trạng bìu đau và/hoặc sưng. Xoắn tinh hoàn (TT) là chẩn đoán đáng lo ngại

nhất mà bất kỳ bác sĩ lâm sàng nào cũng phải nghĩ đến, và nếu không được can thiệp sớm, tinh hoàn có nguy cơ bị hoại tử do thiếu máu cục bộ kéo dài. Sau khi loại trừ TT , các nguyên nhân khác có thể được xem xét. Nói chung, chẩn đoán phân biệt hội chứng bìu cấp tính ở trẻ em cũng bao gồm xoắn phần phụ tinh hoàn, viêm mào tinh hoàn, viêm tinh hoàn, thoát vị nghẹt, viêm mạch máu, chấn thương tinh hoàn và viêm mô tế bào. Trong chương này, chúng ta sẽ tập trung vào việc đánh giá xoắn tinh hoàn, xoắn phần phụ tinh hoàn hoặc mào tinh hoàn, và viêm mào tinh hoàn. Nguyên nhân chính của các chẩn đoán này liên quan đến cấu tạo giải phẫu của chính tinh hoàn hoặc mào tinh hoàn, trong khi các chẩn đoán khác có nguyên nhân thứ phát gây sưng, đau hoặc nhiễm trùng bìu (ví dụ: viêm tinh hoàn do quai bị thứ phát do virus *Paramyxoviridae*). Việc chẩn đoán và xử lý các chẩn đoán khác trong nhóm chẩn đoán phân biệt đòi hỏi phải điều trị nguyên nhân chính và được thảo luận ở những phần khác trong sách giáo khoa này.

Giải phẫu và phôi học

Bìu là một túi da và mô dưới da nằm phía dưới dương vật, chứa tinh hoàn và mào tinh hoàn. Nằm sâu bên dưới da là **màng dartos** , một phần tiếp nối của màng Colles ở vùng đáy chậu, màng dartos của dương vật và màng Scarpa ở vùng bụng. Màng dartos có tính đàn hồi. Nó cung cấp máu cho da bìu và cùng với phản xạ cơ nâng tinh hoàn, giúp điều chỉnh nhiệt độ tinh hoàn bằng cách co (nâng lên) hoặc giãn (hạ xuống) toàn bộ bìu. Bìu được chia thành các ngăn bên bởi vách ngăn bìu. Bên trong, vách ngăn được cấu tạo bởi màng dartos dày lên. Bên ngoài, vách ngăn biểu hiện dưới dạng đường nối giữa bìu.

Màng **tinh hoàn (tunica vaginalis)** là lớp lót cấu trúc bên trong bìu bao quanh tinh hoàn. Màng tinh hoàn có nguồn gốc từ ống âm đạo (processus vaginalis), một phần lồi ra của phúc mạc bụng trong giai đoạn phôi thai, trải dài dọc theo ống bẹn vào bìu trước khi nó bị tiêu biến. Sau khi phần bẹn bị tiêu biến, phần túi còn lại ở phía xa bao quanh tinh hoàn và bao gồm hai lớp: lớp tạng và lớp thành. Lớp tạng dính vào màng trắng (tunica albuginea), bề mặt ngoài cùng của tinh hoàn. Lớp thành phản chiếu lên bề mặt bên trong của bìu.

Tinh hoàn là tuyến sinh dục nam hình bầu dục nằm ở mỗi bên của bìu và thực hiện các chức năng nội tiết và sinh sản thông qua việc sản xuất hormone (cụ thể là testosterone) và tinh trùng. Tinh trùng được sản xuất trong các ống sinh tinh của tinh hoàn và di chuyển qua mạng lưới ống sinh tinh đến các ống dẫn tinh, nối với đầu mào tinh. Mào tinh là một ống xoắn ngoằn ngoèo nằm ở mặt sau bên của tinh hoàn. Chức năng của nó là lưu trữ

và làm trưởng thành tinh trùng cho đến khi được giải phóng qua ống dẫn tinh trên đường đến bóng của ống dẫn tinh, nơi chứa tinh trùng trưởng thành sẵn sàng xuất tinh.

Dây **thừng tinh** là một cấu trúc chính nằm trong bìu. Nó bắt nguồn từ vòng bẹn sâu (trong) của thành bụng, chạy qua ống bẹn và đi qua vòng bẹn nông (ngoài) vào bìu. Dây thừng tinh chứa các dây thần kinh, mạch máu và ống dẫn. Nó được bao quanh bởi ba lớp mô liên kết (từ nông đến sâu): màng bao tinh hoàn ngoài (tiếp nối của màng bao cơ chéo ngoài), cơ nâng tinh hoàn (tiếp nối của cơ chéo trong) và màng bao tinh hoàn trong (tiếp nối của màng bao cơ ngang). Ngoài các lớp riêng lẻ này, dây thừng tinh còn bao gồm (Hình 1):

Hệ mạch máu :

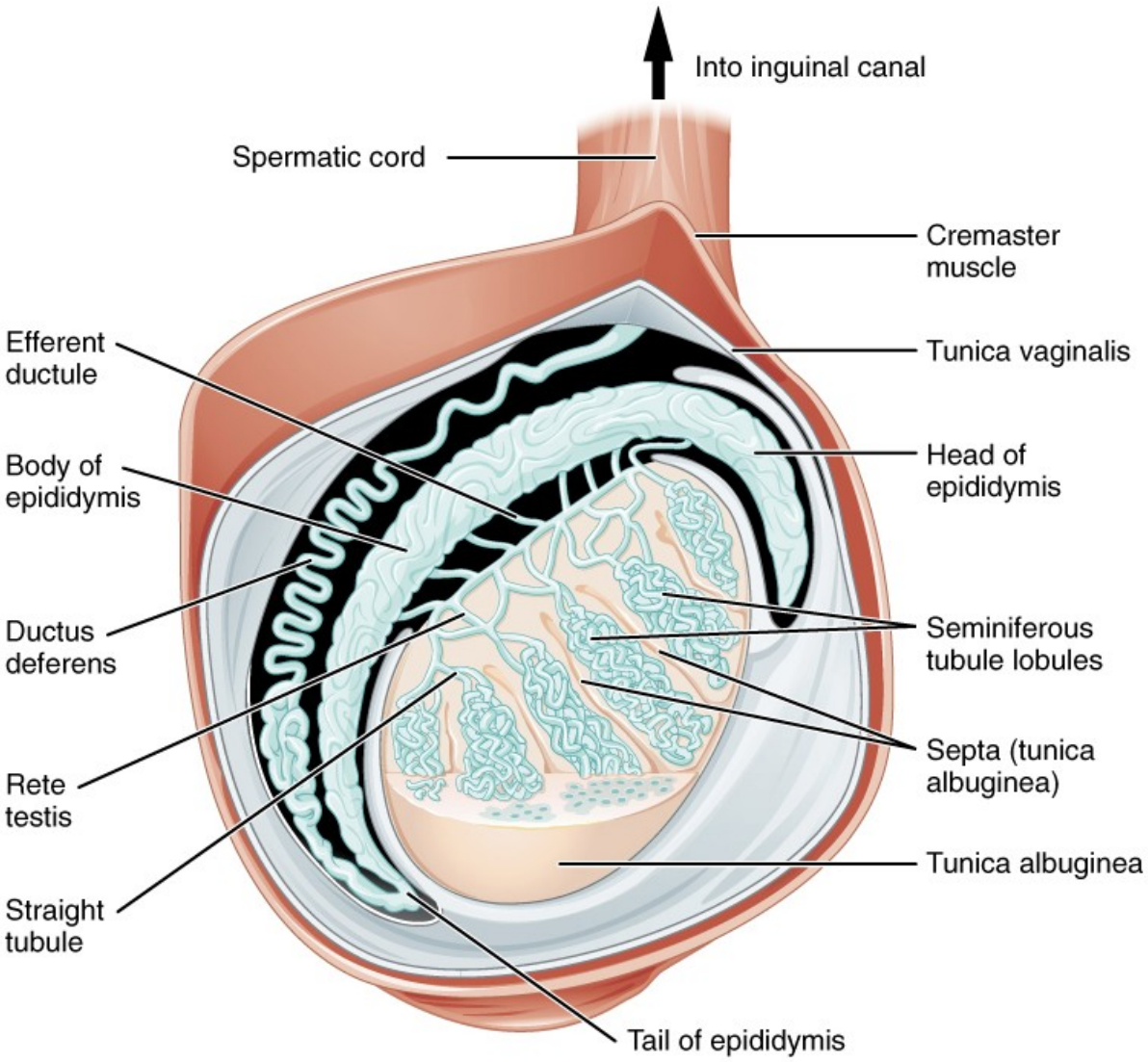
- Động mạch tinh hoàn (một nhánh của động mạch chủ)
- Động mạch và tĩnh mạch cơ bìu (một nhánh của mạch máu thượng vị dưới)
- Động mạch dẫn đến ống dẫn tinh (một nhánh của động mạch bàng quang trên)
- Đám rối tĩnh mạch Pampiniform (mạng lưới tĩnh mạch nằm xa vòng bẹn)

Dây thần kinh :

- Dây thần kinh bẹn chậu (nối với thừng tinh ở phía trên màng bao tinh hoàn ngoài từ bên trong ống bẹn để cung cấp cảm giác cho phần trên của bìu và da dương vật)
- Nhánh sinh dục của dây thần kinh sinh dục đùi (cung cấp hoạt động vận động cho cơ bìu và cảm giác cho phần trước của bìu)
- Hệ thần kinh tự chủ

Khác:

- ống dẫn tinh
- Các mạch bạch huyết
- Processus vaginalis



Hình 1. Các thành phần ở phần xa của thừng tinh và màng bao tinh hoàn. Nguồn: OpenStax College

Sự phân hóa, phát triển và di chuyển của tinh hoàn được mô tả trong các chương khác.

Đánh giá và chẩn đoán tổng quát

Đối với bệnh nhi có biểu hiện đau tinh hoàn cấp tính và/hoặc sưng bìu, cần tiến hành khai thác bệnh sử và khám thực thể kỹ lưỡng.

Cần thu thập các thông tin quan trọng về tiền sử bệnh của bệnh nhân, bao gồm tuổi tác, tính chất khởi phát cơn đau (ví dụ: khởi phát đột ngột hay từ từ, có chấn thương hay không), vị trí và sự lan tỏa của cơn đau, và các triệu chứng đi kèm (ví dụ: đau bụng, buồn nôn hoặc nôn, tiểu ra máu, tiểu khó,

sốt, táo bón). Các triệu chứng đi kèm có thể hữu ích trong việc xác định chẩn đoán TT hoặc loại trừ TT để tìm các chẩn đoán khác. TT thường biểu hiện với đau bụng, buồn nôn và/hoặc nôn. Mặt khác, tiểu khó và sốt toàn thân có thể gợi ý một nguyên nhân khác, chẳng hạn như viêm mào tinh hoàn.

Khám tổng quát cần bao gồm khám bụng và khám bộ phận sinh dục. Khám bụng cần bao gồm đánh giá độ nhạy cảm của vùng sườn-cột sống để tìm dấu hiệu đau vùng hông, có thể là do cơn đau quặn niệu quản lan xuống háng. Cần lưu ý cả các dấu hiệu thoát vị hoặc viêm mô tế bào ở vùng háng.[1]Sự xuất hiện của cơn đau bụng đơn độc vẫn cần dẫn đến việc khám bộ phận sinh dục để loại trừ tình trạng viêm bìu cấp tính, đặc biệt là ở các bé trai nhỏ tuổi chưa thể diễn đạt nhu cầu của mình một cách đầy đủ, các bé trai chậm phát triển và các bé trai có khả năng bị rối loạn tri giác.[2]

Khám bộ phận sinh dục bao gồm đánh giá bìu và tinh hoàn hai bên, bắt đầu bằng quan sát và tiếp theo là sờ nắn. Quan sát da cần lưu ý tình trạng đỏ da gợi ý viêm mô tế bào. Ở trẻ em có làn da sáng màu, có thể thấy một vệt xanh nhạt (dấu hiệu "chấm xanh") trên da bìu bên ở trẻ bị u nhú tinh hoàn hoặc xoắn mào tinh hoàn, mặc dù dấu hiệu khám lâm sàng này chỉ xuất hiện ở một số ít trường hợp và không liên quan đến trẻ em có làn da sẫm màu.[3]Có thể sờ nắn nhẹ nhàng bằng cách lăn toàn bộ bề mặt tinh hoàn giữa ngón cái và ngón trỏ. Việc khám này thường khó thực hiện trong trường hợp TT do phù nề tinh hoàn và tràn dịch màng tinh hoàn phản ứng, co thắt kèm theo. Cần lưu ý tinh hoàn nằm cao hơn so với bên đối diện, đây là dấu hiệu gợi ý TT (do tinh hoàn bị nâng cao khi thừng tinh bị xoắn và ngắn lại). Vị trí của tinh hoàn, dù thẳng đứng hay nằm ngang, cũng rất quan trọng. Điều quan trọng cần lưu ý là biến dạng hình chuông dẫn đến vị trí nằm ngang và xuất hiện ở nam giới có sự gắn kết bất thường của màng tinh hoàn với thừng tinh ở vị trí cao hơn bình thường. Biến thể giải phẫu này cho phép tinh hoàn xoay tự do và làm tăng nguy cơ xoắn tinh hoàn trong âm đạo (sẽ được thảo luận sau). Lưu ý rằng bất thường này khó phân biệt trong điều kiện bình thường và khó có thể được xác định trong trường hợp TT do phù nề và thay đổi da.

Các thao tác khám bổ sung có thể giúp chẩn đoán bệnh:

1. Các khối u ở bìu cần được xác định bằng phương pháp soi xuyên sáng (dấu hiệu của tràn dịch màng tinh hoàn) và cố gắng nắn chỉnh (dấu hiệu của ống phúc mạc còn mở).

2. Phản **xạ cơ bìu** cần được đánh giá bằng cách vuốt ve đùi cùng bên với tinh hoàn bị ảnh hưởng. Phản xạ này bình thường gây ra sự co thắt cơ bìu và nâng tinh hoàn lên trong bìu. Sự vắng mặt của phản xạ này ở bệnh nhân có triệu chứng đau bìu cấp tính thường gợi ý chẩn đoán TT ; dấu hiệu này có độ nhạy 100% và độ đặc hiệu 66%.[4]Tuy nhiên, ở trẻ nhỏ, cung phản xạ có thể chưa phát triển đầy đủ hoặc thậm chí không có ở những trẻ khỏe mạnh khác.[5,6]Do đó, điều quan trọng là phải đánh giá phản xạ cơ bìu ở bên đối diện "bình thường" trước tiên để thiết lập một bài kiểm tra cơ bản.
3. Nâng cao bìu là một thao tác được dạy để phân biệt giữa viêm mào tinh hoàn và bệnh TT . Việc giảm đau khi nâng bìu, thường được gọi là dấu hiệu Prehn dương tính, gợi ý viêm mào tinh hoàn và không lặp lại trong bệnh TT , mặc dù đây không phải lúc nào cũng là xét nghiệm đáng tin cậy ở trẻ em.[1]

Các xét nghiệm chẩn đoán ban đầu, sẽ được thảo luận chi tiết hơn sau đây, thường bao gồm:

- Xét nghiệm nước tiểu (UA) và nuôi cấy nước tiểu. Các xét nghiệm này được thực hiện để loại trừ nhiễm trùng đường tiết niệu và viêm mào tinh hoàn do vi khuẩn. Trẻ em mắc TT thường sẽ không có dấu hiệu nhiễm trùng trên các mẫu nước tiểu được thu thập đúng cách.
- Siêu âm Doppler màu (CDUS). Đây là xét nghiệm xác nhận tình trạng thiếu lưu lượng máu đến tinh hoàn.

Xoắn tinh hoàn

Dịch tễ học

Tỷ lệ mắc TT được báo cáo cao tới 1 trên 4.000 đối với nam giới từ 25 tuổi trở xuống.[7]xuống mức thấp nhất là 3,8 trên 100.000 ở nam giới từ 18 tuổi trở xuống.[8]Tỷ lệ mắc bệnh có phân bố hai đỉnh, đạt đỉnh điểm trong năm đầu đời (thường là tháng đầu tiên) và giai đoạn dậy thì (12 tuổi). Phân bố hai đỉnh này tương ứng với sự khác biệt về cơ chế bệnh sinh ở trẻ sơ sinh và giai đoạn quanh dậy thì (xoắn thừng tinh ngoài âm đạo so với xoắn thừng tinh trong âm đạo).

Cơ chế bệnh sinh

Hội chứng xoắn tinh hoàn (TT) xảy ra khi tinh hoàn xoay quanh thừng tinh. Thừng tinh hoàn bị xoắn sẽ chèn ép hệ thống tĩnh mạch của tinh hoàn, gây phù nề tinh hoàn, hạn chế dòng chảy tĩnh mạch và sau đó là tắc nghẽn dòng

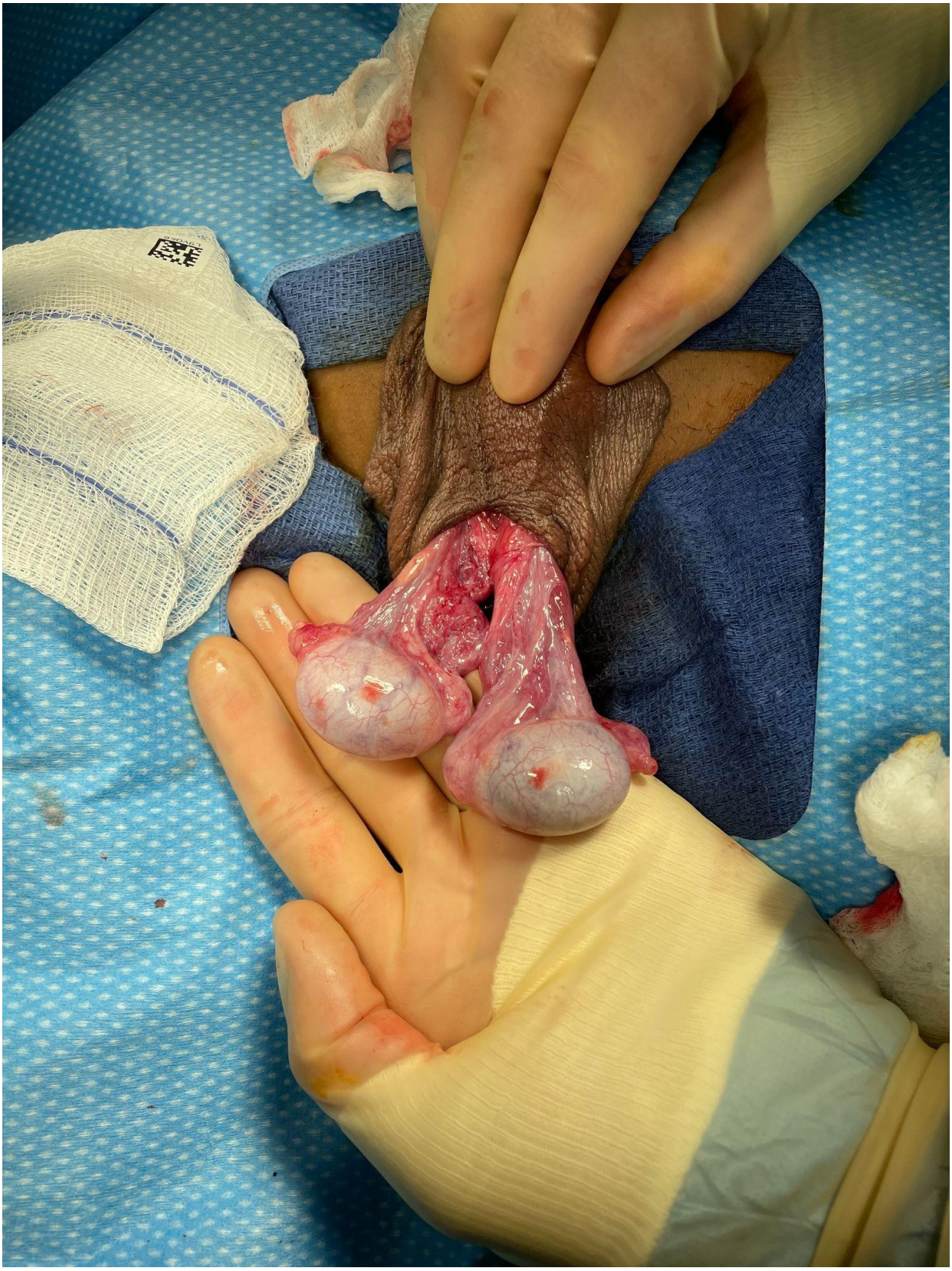
chảy động mạch. Tình trạng thiếu máu cục bộ kéo dài rất nguy hiểm và nếu không được điều trị sẽ làm giảm khả năng sống sót của tinh hoàn.

Có hai loại xoắn TT : xoắn trong âm đạo và xoắn ngoài âm đạo.

Xoắn tinh hoàn ngoài bao tinh hoàn xảy ra khi bao tinh hoàn và các thành phần bên trong, bao gồm cả tinh hoàn, *xoay cùng nhau* quanh trục của thừng tinh. Hiện tượng này có thể xảy ra do các lớp bìu chưa hợp nhất trong giai đoạn sơ sinh, cho phép bao tinh hoàn di chuyển bên trong khoang bìu được lót bởi lớp màng dartos. Xoắn tinh hoàn ngoài bao tinh hoàn chỉ xảy ra trong giai đoạn sơ sinh hoặc trước khi sinh và đã được báo cáo là xảy ra muộn nhất là 1-3 tháng sau khi sinh.[9]Xoắn tinh hoàn ở trẻ sơ sinh hiếm gặp hơn so với xoắn tinh hoàn trong âm đạo, với tỷ lệ mắc là 6,1 trên 100.000.[10]

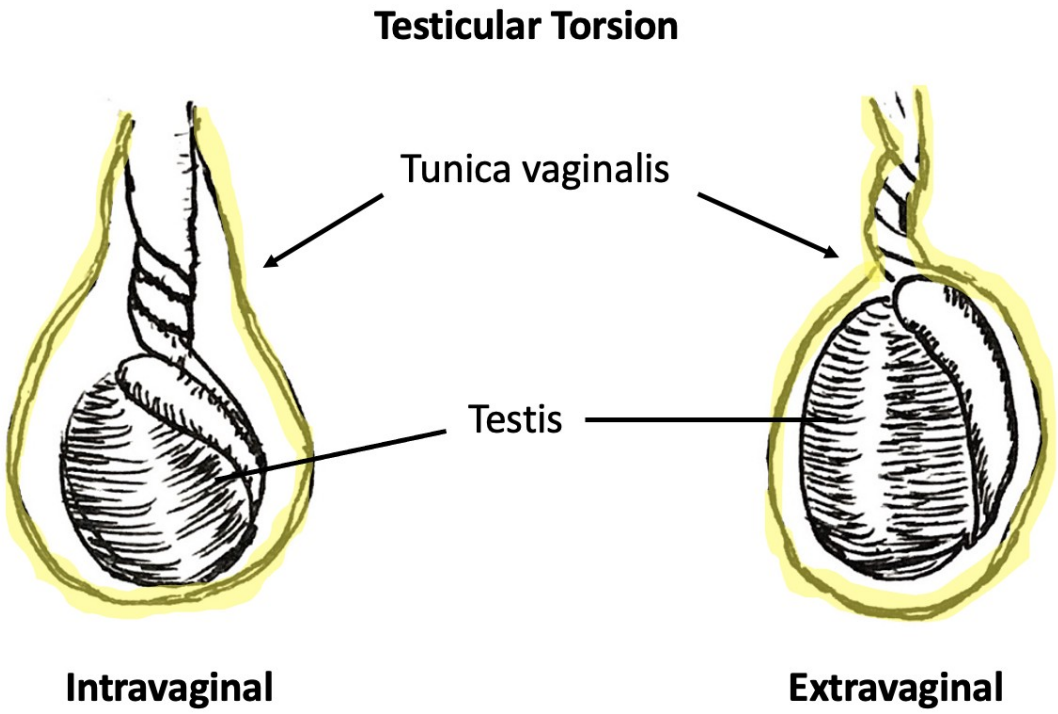
Xoắn tinh hoàn trong bao tinh hoàn xảy ra khi tinh hoàn bị xoắn quanh thừng tinh *bên trong* bao tinh hoàn. Cái gọi là " **dị tật hình chuông** " là yếu tố nguy cơ chính dẫn đến xoắn tinh hoàn trong bao tinh hoàn. Thông thường, các lớp bao tinh hoàn tạng và thành được hợp nhất ở phía sau và phía dưới, giữ chặt tinh hoàn bên trong khoang bao tinh hoàn. Ở nam giới mắc dị tật hình chuông, bao tinh hoàn *bao phủ hoàn toàn* tinh hoàn, mào tinh và phần xa của thừng tinh mà không có điểm hợp nhất giữa lớp tạng và lớp thành.[11]Một loạt các nghiên cứu khám nghiệm tử thi đã báo cáo tỷ lệ mắc dị tật hình chuông là 12%, đáng chú ý là cao hơn tỷ lệ mắc TT .[12]Tỷ lệ mắc dị tật hình chuông hai bên cao là lý do chính đáng để thực hiện phẫu thuật cố định tinh hoàn dự phòng ở bên đối diện, bên không bị ảnh hưởng.

Cần lưu ý rằng xoắn tinh hoàn ngoài âm đạo (chu sinh) không được cho là có liên quan đến dị dạng hình chuông ở bên đối diện và nguy cơ xoắn tinh hoàn trong âm đạo sau đó . Ngược lại, xoắn tinh hoàn trong âm đạo ở một bên có khả năng báo hiệu sự hiện diện của dị dạng hình chuông ở bên đối diện và nguy cơ xoắn tinh hoàn trong âm đạo ở bên đối diện sau đó, không đồng thời. Trong một loạt ca phẫu thuật của một bác sĩ duy nhất trên 50 bệnh nhân liên tiếp được đưa vào phòng mổ để thăm dò tinh hoàn không sờ thấy được và phát hiện có một mẩu tinh hoàn, chỉ có 1 bệnh nhân cho thấy bằng chứng về dị dạng hình chuông ở bên đối diện. Các tác giả đã so sánh điều này với 27 trường hợp xoắn tinh hoàn đơn thuần ở các bé trai lớn tuổi hơn, trong đó 21 (78%) có dị dạng hình chuông ở bên đối diện.[13]



Hình 2. Biến dạng hình quả chuông trong trường hợp xoắn tinh hoàn trong

âm đạo (tinh hoàn trái đã được tháo xoắn). Cả hai tinh hoàn đều không có sự dính liền giữa lớp màng tinh hoàn tạng và lớp màng tinh hoàn thành, và kết quả là màng tinh hoàn đã co rút lên cao trên thừng tinh và cả hai tinh hoàn đều treo tự do, nằm ngang so với thừng tinh. Có thể hình dung nếu lớp màng tinh hoàn thành còn nguyên vẹn thì tinh hoàn sẽ treo hoàn toàn bên trong màng tinh hoàn, giống như quả chuông.



Hình 3. Xoắn trong âm đạo (trái) và xoắn ngoài âm đạo (phải). Màng bao tinh hoàn được tô màu vàng. Trong xoắn trong âm đạo, sự xoắn của thừng tinh xảy ra riêng biệt và bên trong màng bao tinh hoàn. Trong xoắn ngoài âm đạo, thừng tinh và màng bao tinh hoàn xoắn cùng nhau như một khối thống nhất.

Đánh giá và chẩn đoán xoắn tinh hoàn ở trẻ sơ sinh

Biểu hiện lâm sàng của bệnh TT ngoài âm đạo ở trẻ sơ sinh rất đa dạng, điều này có thể phản ánh quá trình bệnh lý cũng như các yếu tố xung quanh việc sinh nở và chăm sóc ban đầu của trẻ sơ sinh. Trẻ sơ sinh có thể bị phù nề vùng đáy chậu trong quá trình sinh nở, và bìu có thể trông to và đỏ ửng trong những giờ đầu sau khi sinh. Ngoài ra, hormone của mẹ cũng có thể ảnh hưởng. Tràn dịch màng tinh hoàn bẩm sinh khá phổ biến và có thể lớn nhất ngay sau khi sinh. Nhìn chung, những thay đổi này có thể khiến các

bác sĩ khó phân biệt được cấu trúc giải phẫu cụ thể của mào tinh hoàn và tinh hoàn chỉ bằng cách sờ nắn.

U nang tinh hoàn ngoài âm đạo ở trẻ sơ sinh thường biểu hiện bằng tình trạng bìu một bên to và cứng. Đội ngũ chăm sóc sản phụ và hậu sản cần chú ý đến những khác biệt nhỏ khi khám giữa hai bên bìu. Cần kiểm tra và sờ nắn riêng từng bên bìu, không nên dùng chung cả hai bên. Tình trạng cứng hơn ở một bên, mất nếp gấp bìu, hoặc những thay đổi khác biệt về da cần được ghi nhận và cần tiến hành khám lại. Những phát hiện bất thường trong lần khám đầu tiên hoặc những thay đổi trong các lần khám tiếp theo cần được hội chẩn chuyên khoa tiết niệu khẩn cấp.

Xoắn tinh hoàn ngoài âm đạo được phát hiện khi sinh thường khó có thể điều trị khỏi. Trong một nghiên cứu tổng quan tài liệu, hơn 90% trường hợp xoắn tinh hoàn ở trẻ sơ sinh được coi là "trước sinh" hoặc "sau sinh" đều phải trải qua phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn một bên.[14]Việc chẩn đoán hoặc phòng ngừa kịp thời chứng xoắn tinh hoàn ngoài âm đạo không đồng bộ quan trọng hơn việc cứu vãn bên bị ảnh hưởng rõ ràng hơn. Điều này thường đòi hỏi phải thăm dò bằng phẫu thuật vì các phát hiện khi khám bìu một bên có thể quá rõ ràng đến mức che khuất các phát hiện ở bên đối diện. Ngoài ra, siêu âm Doppler màu (CDUS) rất khó thực hiện ở trẻ sơ sinh, đặc biệt là tại các trung tâm nơi các kỹ thuật viên siêu âm không quen với việc chụp ảnh trẻ sơ sinh. Việc thăm dò khẩn cấp bìu của trẻ sơ sinh trong trường hợp nghi ngờ xoắn tinh hoàn ngoài âm đạo một bên là vấn đề gây tranh cãi. Quyết định thăm dò bằng phẫu thuật bìu của một bé trai sơ sinh trong trường hợp khám một bên gợi ý xoắn tinh hoàn ngoài âm đạo đặt ra câu hỏi về khả năng cứu vãn tinh hoàn bị ảnh hưởng thấp và rủi ro gây mê cho trẻ sơ sinh so với hậu quả hiếm gặp nhưng nghiêm trọng của chứng xoắn tinh hoàn ngoài âm đạo không đồng bộ . Các báo cáo trường hợp về xoắn tinh hoàn ngoài âm đạo không đồng bộ hai bên rất nhiều trong y văn. Các ấn phẩm gần đây đã cố gắng định lượng nguy cơ xoắn tinh hoàn không đồng bộ đối với trẻ sơ sinh. Một bài tổng quan tài liệu bao gồm 152 nghiên cứu đại diện cho 1336 bệnh nhân đã báo cáo rằng 11,8% tất cả các trường hợp xoắn tinh hoàn sơ sinh là không đồng thời với thời gian trung bình đến lần xoắn thứ hai là 1 ngày. Các tác giả đã tính toán số lượng cần điều trị (ví dụ như thăm dò bằng phẫu thuật) để tránh cắt bỏ tinh hoàn hai bên là 1,6, và số lượng cần điều trị để tránh teo tinh hoàn đơn độc là 2,6. Một nghiên cứu riêng biệt kéo dài 20 năm, dựa trên hồ sơ bệnh án của một cơ sở y tế duy nhất, đã báo cáo nguy cơ xoắn tinh hoàn hai bên không đồng thời ở giai đoạn chu sinh là 3%.[15]Với sự cải thiện về độ an toàn của gây mê chu sinh trong những thập kỷ gần đây, các tác giả cho rằng nên xem xét lợi ích của

việc thăm dò phẫu thuật sớm và khẩn cấp trong trường hợp xoắn buồng tử cung một bên ở thai nhi.

Đánh giá và chẩn đoán ở trẻ lớn tuổi

Đối với bất kỳ bệnh nhân nào có triệu chứng đau bìu khởi phát cấp tính, cần nhanh chóng xác nhận hoặc loại trừ chẩn đoán xoắn tinh hoàn (TT). Đây là chẩn đoán gây ra mối đe dọa cấp tính nhất đối với cơ quan này. Các bác sĩ lâm sàng cần lưu ý rằng việc hỏi bệnh sử và khám thực thể kỹ lưỡng là điều kiện tiên quyết duy nhất để tiến hành phẫu thuật thăm dò. Siêu âm Doppler màu (CDUS) có thể xác nhận chẩn đoán nghi ngờ xoắn tinh hoàn hoặc loại trừ thiếu máu cục bộ cơ quan đích. Sự hiện diện của dòng chảy mạch máu trên CDUS không loại trừ sự hiện diện của thiếu máu cục bộ đang phát triển (vì dòng chảy tĩnh mạch có thể bị giảm trước khi phù nề và tắc nghẽn mạch máu làm hạn chế dòng chảy động mạch), xoắn tinh hoàn gần đây hoặc gián đoạn, hoặc xoắn không hoàn toàn hoặc một phần. Trong trường hợp sau, dây thừng tinh có thể xoay quanh trục của nó đủ để gây tổn thương mạch máu nhưng không hoàn toàn đủ để gây ngừng đột ngột dòng chảy máu.

Lịch sử

Biểu hiện điển hình của bệnh u tinh hoàn trong âm đạo là đau tinh hoàn cấp tính ở nam giới trong giai đoạn tiền dậy thì. Bệnh nhân hoặc cha mẹ của họ thường mô tả cơn đau dữ dội khởi phát đột ngột. Cơn đau có thể bắt đầu khi đang nghỉ ngơi, và bệnh nhân thường cho biết thức giấc vì đau đột ngột. Bệnh nhân cũng có thể báo cáo đau sau chấn thương vùng bìu. Trong trường hợp này, người ta cho rằng chính chấn thương đó khó có thể là nguyên nhân gây ra u tinh hoàn mà là một sự kiện bị nhớ nhầm hoặc không liên quan. Trên thực tế, tiền sử chấn thương vùng sinh dục gần đây đã được xác định là nguyên nhân gây chẩn đoán sai và dẫn đến chậm trễ trong điều trị.[2]

Các triệu chứng thường gặp kèm theo có thể bao gồm đau bụng, buồn nôn và nôn mửa.[16]Điều quan trọng cần lưu ý là đau bụng và/hoặc buồn nôn, có hoặc không kèm theo nôn mửa, có thể xuất hiện trước khi đau tinh hoàn. Điều này tạo ra một thách thức chẩn đoán tiềm tàng với những hậu quả nghiêm trọng đối với các bác sĩ chỉ tập trung khám vùng bụng mà bỏ qua việc khám hệ tiết niệu sinh dục. Đau bụng đơn độc được chứng minh là có liên quan đáng kể đến việc đến khám muộn (>24 giờ) và tỷ lệ cắt bỏ tinh hoàn cao hơn.[2]

Sự hiện diện của các triệu chứng đi kèm có thể hữu ích trong việc ưu tiên chẩn đoán phân biệt, vì xoắn tinh hoàn hoặc mào tinh hoàn, cũng như viêm mào tinh hoàn hoặc viêm tinh hoàn thường chỉ biểu hiện bằng đau bìu đơn độc. Bệnh nhân hiếm khi báo cáo về chứng tiểu khó hoặc đau khởi phát từ từ. Những triệu chứng này nên khiến các bác sĩ lâm sàng xem xét các chẩn đoán khác, chẳng hạn như viêm mào tinh hoàn (vô trùng hoặc do vi khuẩn), viêm tinh hoàn hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu.

Khám sức khỏe

Cần tiến hành khám bụng và hệ tiết niệu sinh dục. Da bìu có thể có biểu hiện đỏ, cứng hoặc ấm. Thường thấy tràn dịch màng tinh hoàn chặt với sự giảm rõ rệt của các nếp gấp bìu. Ở những người có làn da trắng sáng đến khám muộn, tràn dịch màng tinh hoàn chặt với màu sẫm có thể phản ánh tình trạng hoại tử tinh hoàn và/hoặc tụ máu màng tinh hoàn. Những thay đổi trên da như vậy đã được chứng minh là có khả năng dự đoán bệnh TT .[17]

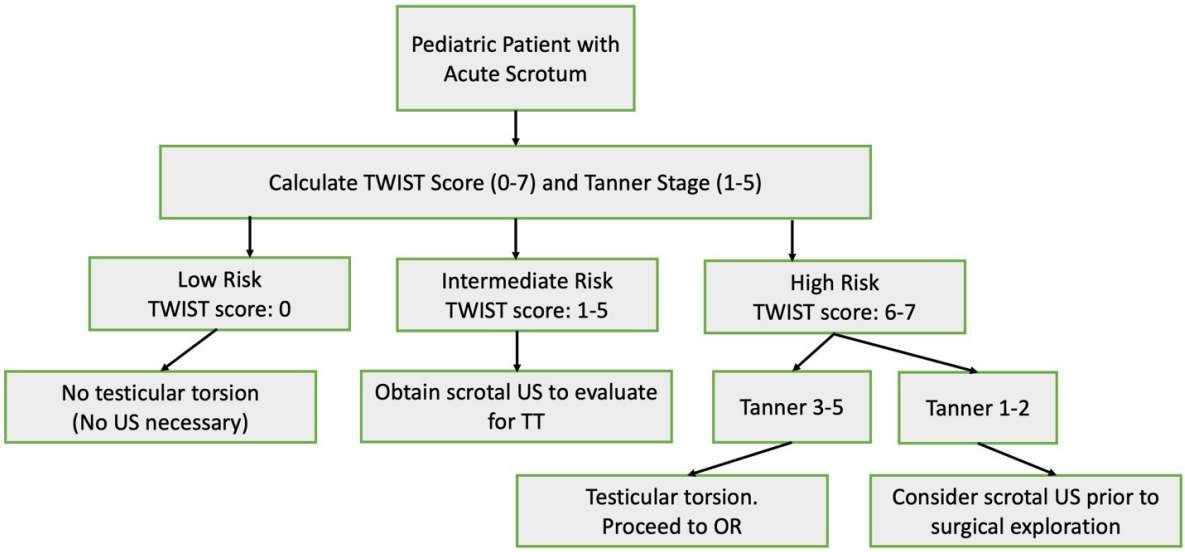
Phản xạ cơ bìu bất thường cho thấy khả năng mắc TT cao hơn .[17,18]Tuy nhiên, sự hiện diện của phản xạ cơ bìu *bình thường* không đủ để loại trừ chẩn đoán TT .[19]Tương tự, việc không có phản xạ cơ bìu không phải là dấu hiệu đặc hiệu cao cho chẩn đoán. Khi kiểm tra phản xạ cơ bìu, các bác sĩ nên kiểm tra bên đối diện trước vì việc không có phản xạ cùng bên chỉ có ý nghĩa lâm sàng khi có phản xạ ở bên đối diện. Các bác sĩ lâm sàng có thể thấy tinh hoàn bị ảnh hưởng nằm ngang (biến dạng hình chuông) hoặc ở vị trí "nằm cao" (do dây thừng tinh bị xoắn đẩy tinh hoàn lên ống bẹn).

Việc sử dụng thang điểm TWIST (được giới thiệu năm 2013 bởi Barbosa và cộng sự) có thể cho phép các bác sĩ lâm sàng phân loại bệnh nhân vào các nhóm nguy cơ thấp, trung bình và cao mắc TT chỉ dựa trên khám lâm sàng. Tổng điểm từ 0-7 được tính sau khi xác định sự hiện diện của 5 triệu chứng: tinh hoàn cứng (2 điểm), sưng tinh hoàn,[2]không có phản xạ cơ bìu.[1]buồn nôn/nôn mửa,[1]và tinh hoàn nằm ở vị trí cao.[120]Theo thuật toán tính điểm, bệnh nhân có nguy cơ cao (điểm ≥5) có giá trị dự đoán dương tính là 100% đối với xoắn tinh hoàn (TT) , do đó các bác sĩ lâm sàng có thể xem xét tiến hành thăm dò phẫu thuật trực tiếp vì việc sử dụng siêu âm Doppler màu (CDUS) mang lại lợi ích tối thiểu . Bệnh nhân có nguy cơ thấp (≤2) có giá trị dự đoán âm tính là 100% đối với TT , do đó họ không cần CDUS để loại trừ xoắn tinh hoàn. Bệnh nhân có nguy cơ trung bình có thể được hưởng lợi từ CDUS để xác nhận chẩn đoán. Một nghiên cứu đánh giá tính hữu ích của điểm TWIST trong số các nhà cung cấp dịch vụ không phải bác sĩ chuyên khoa tiết niệu đã xác định giá trị dự đoán dương tính (PPV) là 93,5% và giá

trị dự đoán âm tính (NPV) là 100% khi nguy cơ cao được định nghĩa là điểm số lớn hơn 6, nguy cơ trung bình là 1-5 và nguy cơ thấp là 0.[21](Hình 4)

Bảng 1. Điểm TWIST và các nhóm phân tầng rủi ro. Trích dẫn từ Barbosa 2013.

Triệu chứng	**Điểm được cộng**
Tinh hoàn cứng	2
Sưng tinh hoàn	2
Không có phản xạ cơ bìu.	1
Tinh hoàn nằm cao	1
Buồn nôn và/hoặc nôn mửa	1
	Tổng cộng
Rủi ro cao	≥5
Rủi ro trung bình	3-4
Rủi ro thấp	≤2



Hình 4. Sơ đồ quy trình xử lý xoắn tinh hoàn được đề xuất, được điều chỉnh từ Sheth 2016. Đáng chú ý, nghiên cứu này đánh giá tính hữu ích của thang điểm TWIST đối với các nhà cung cấp dịch vụ không phải bác sĩ chuyên khoa tiết niệu (để phản ánh nhân viên phân loại bệnh nhân tại phòng cấp cứu) và sử dụng các ngưỡng khác nhau cho điểm nguy cơ thấp, trung bình và cao so với mô tả ban đầu của Barbosa *et al* . 2013.

Các thử nghiệm ban đầu

Xét nghiệm nước tiểu (UA) là một xét nghiệm nhanh, chi phí thấp, hữu ích trong trường hợp đau bìu cấp tính. Nó có thể giúp phân biệt TT với viêm mào tinh hoàn do vi khuẩn hoặc nhiễm trùng đường tiết niệu, cả hai trường hợp này đều cho thấy có mủ trong nước tiểu. Trong trường hợp TT , kết quả xét nghiệm nước tiểu thường không có gì bất thường.

Hình ảnh

Việc sử dụng thường quy vẫn còn gây tranh cãi, và có rất nhiều nghiên cứu đánh giá độ chính xác và tính hữu ích của phương pháp chẩn đoán hình ảnh.[22, 23, 24]Nếu chẩn đoán TT không rõ ràng dựa trên bệnh sử và khám thực thể đã thu thập, thì có thể tiến hành chụp chiếu. Tuy nhiên, chụp chiếu không nên được sử dụng để thay thế cho bệnh sử và khám thực thể đầy đủ. Chụp chiếu không cần thiết có thể làm trì hoãn phẫu thuật và tăng chi phí điều trị. Chụp chiếu không bắt buộc để chẩn đoán TT .

Siêu âm Doppler màu

Siêu âm Doppler màu (CDUS) hữu ích cho việc hình dung cấu trúc giải phẫu tinh hoàn, bao gồm cấu trúc thừng tinh, lưu lượng máu tinh hoàn và cấu trúc âm của tinh hoàn. Giảm hoặc không có lưu lượng máu tinh hoàn trên siêu âm có độ đặc hiệu 99% và độ nhạy 63% đối với bệnh TT .[24]Theo nguyên tắc chung, hình ảnh siêu âm luôn cần được so sánh với bên đối diện không bị ảnh hưởng. Trong trường hợp TT , tinh hoàn bị ảnh hưởng có thể bị phù nề và to hơn. Các bác sĩ lâm sàng nên đặc biệt chú ý đến thể tích tinh hoàn so sánh trong trường hợp siêu âm Doppler màu không rõ ràng vì đây có thể là manh mối giúp chẩn đoán. Tràn dịch màng tinh hoàn phản ứng cũng có thể xuất hiện.[25]Hình ảnh siêu âm không đồng nhất trong bối cảnh không có tín hiệu Doppler có thể cho thấy sự khởi phát của hoại tử đông máu ở tinh hoàn không còn khả năng sống.

Thỉnh thoảng, lưu lượng động mạch bình thường hoặc tăng lên được quan sát thấy ở bệnh nhân bị xoắn tinh hoàn , dẫn đến kết quả âm tính giả gây nhầm lẫn. Một nghiên cứu đa trung tâm đã chỉ ra rằng 24% trường hợp xoắn tinh hoàn được xác nhận có lưu lượng máu tinh hoàn bình thường hoặc tăng lên trên siêu âm Doppler màu trước phẫu thuật .[26]Về mặt lý thuyết, người ta cho rằng khi thừng tinh bị xoắn, dòng chảy tĩnh mạch từ tinh hoàn có thể bị ảnh hưởng trước dòng chảy động mạch. Do đó, lưu lượng động mạch giảm hoặc duy trì có thể báo hiệu sự khởi phát của thiếu máu cục bộ tinh hoàn và không nhất thiết nên được coi là đáng yên tâm trong trường hợp không có hoặc giảm dòng chảy. Giảm lưu lượng máu có thể gợi ý xoắn thừng tinh một phần hoặc không hoàn toàn và xoắn thừng tinh gián đoạn. Cần nhấn mạnh rằng việc đo Doppler và dạng sóng mạch máu phụ thuộc rất nhiều vào người thực hiện siêu âm và khó thực hiện hơn đáng kể ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ. Trong trường hợp tiền sử bệnh, khám lâm sàng và kết quả siêu âm Doppler màu không nhất quán, các bác sĩ lâm sàng nên hết sức cảnh giác với khả năng xoắn thừng tinh một phần hoặc gián đoạn .

Siêu âm độ phân giải cao

Siêu âm độ phân giải cao (HRUS) là phương pháp chẩn đoán hình ảnh có độ nhạy (97,3%) và độ đặc hiệu (99%) cao hơn so với siêu âm Doppler màu (CDUS) .[26]Phương pháp này cho phép trực tiếp quan sát sự xoắn của thừng tinh. Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng các kỹ thuật viên siêu âm và bác sĩ X quang được đào tạo bài bản có thể xác định chính xác sự xoắn vặn của thừng tinh thông qua các dấu hiệu thừng tinh hình "ốc sên" hoặc "xoáy nước". Có nhiều tranh cãi trong y văn về tính hữu ích của việc xác định các dấu hiệu "xoáy nước" của thừng tinh bằng siêu âm độ phân giải cao (HRUS). Khi được chẩn đoán chính xác trong bối cảnh lưu lượng máu

tinh hoàn bất thường, những bất thường của thừng tinh này có thể là bằng chứng xác định của tình trạng xoắn tinh hoàn trong âm đạo đang diễn ra. Tuy nhiên, một lời chỉ trích phổ biến đối với các bất thường của thừng tinh được xác định bằng HRUS là các tài liệu nêu bật những bất thường này đã không thành công trong việc xác định mẫu số của các trường hợp hoặc có bao nhiêu trẻ em bị xoắn tinh hoàn không có những thay đổi có thể xác định được ở thừng tinh khi chụp CT . Nói cách khác, việc không có dấu hiệu xoắn thừng tinh được xác định hoặc báo cáo không nên loại trừ chẩn đoán xoắn tinh hoàn , và các bác sĩ lâm sàng không nên chỉ dựa vào các phát hiện HRUS về thừng tinh làm chỉ định cho việc thăm dò.

Xạ hình hạt nhân

Xét nghiệm này sử dụng technetium-99m pertechnetate tiêm tĩnh mạch để đánh giá sự tưới máu của tinh hoàn. Trước khi có siêu âm Doppler màu (CDUS) , xạ hình là phương pháp chẩn đoán hình ảnh được lựa chọn cho các trường hợp nghi ngờ mắc bệnh TT . Các nghiên cứu đã báo cáo độ nhạy và độ đặc hiệu tương tự như CDUS .[27,28]Tuy nhiên, quá trình chụp xạ hình có thể mất vài giờ để thực hiện, không phải lúc nào cũng dễ dàng thực hiện và tiềm ẩn nguy cơ kéo dài thời gian thiếu máu cục bộ ở tinh hoàn. Vì những lý do này, chụp xạ hình hiếm khi được sử dụng trong chẩn đoán TT hiện đại .

Các lựa chọn điều trị

TT cần được phẫu thuật chỉnh sửa kịp thời. Cả thời gian kể từ khi bắt đầu đau (được coi là tương đương với thời gian thiếu máu cục bộ tinh hoàn) và mức độ xoắn thừng tinh đều ảnh hưởng trực tiếp đến tỷ lệ cứu sống tinh hoàn.[29,30]Theo kinh nghiệm, tinh hoàn có khả năng còn sống cao nhất (>90%) nếu được thăm khám bìu trong vòng 6 giờ đầu tiên kể từ khi xuất hiện triệu chứng. Sau 6 giờ đầu tiên, tinh hoàn vẫn có thể còn sống nhưng với tỷ lệ giảm nhanh chóng, do đó nhấn mạnh tầm quan trọng của việc can thiệp kịp thời.[31]Tuy nhiên, ngay cả trong khoảng thời gian này, bệnh nhân vẫn có thể gặp phải tình trạng teo tinh hoàn sau phẫu thuật do tổn thương thiếu máu cục bộ.

Tháo xoắn bằng tay

Thủ thuật xoay tinh hoàn bằng tay, hay xoay tinh hoàn trong bìu ngay tại giường bệnh, là một lựa chọn để xử lý ban đầu trong khi chờ đợi hội chẩn chuyên khoa tiết niệu và điều trị phẫu thuật khẩn cấp hoặc chuyển đến cơ sở y tế khác. Thủ thuật này có thể khôi phục một phần lưu lượng máu đến tinh hoàn và cải thiện khả năng sống sót của tinh hoàn tại thời điểm phẫu

thuật thăm dò.[32,33]Nắn chỉnh bằng tay không loại bỏ được nhu cầu phẫu thuật và không nên trì hoãn can thiệp phẫu thuật.

Phương pháp kinh điển trong việc tháo xoắn tinh hoàn bằng tay là tinh hoàn bị xoắn quanh thừng tinh theo hướng từ ngoài vào trong. Các bước để thực hiện tháo xoắn bằng tay hướng dẫn bác sĩ tháo xoắn thừng tinh theo hướng ngược lại: từ trong ra ngoài. Động tác xoay tinh hoàn ra khỏi đường giữa thường được gọi là "mở cuốn sách". Bác sĩ nên dùng ngón tay cái và ngón trỏ giữ lấy tinh hoàn bị ảnh hưởng và nhẹ nhàng xoay tinh hoàn bên trong bìu ra phía đùi một vòng 360 độ. Tháo xoắn bằng tay thành công thường được cho thấy bằng việc giảm đau ngay lập tức và lưu lượng máu động mạch được phục hồi trên siêu âm Doppler màu (CDUS) . Có thể cần nhiều lần xoay tùy thuộc vào số vòng xoắn của thừng tinh. Trong trường hợp lý tưởng, có thể sử dụng siêu âm tại chỗ hoặc CDUS để chứng minh một cách khách quan sự cải thiện lưu lượng máu. Nếu không giảm đau hoặc đau hơn khi tháo xoắn tinh hoàn bằng tay ra khỏi đường giữa, có thể thử tháo xoắn bằng cách xoay vào trong (hướng giữa).

Trái ngược với lý thuyết kinh điển này, các nghiên cứu hồi cứu đã chứng minh rằng ít nhất một phần ba các trường hợp TT của họ xảy ra theo hướng ngang.[29,34]Do đó, mặc dù kỹ thuật “mở cuốn sách” có khả năng làm giảm xoắn thừng tinh và có thể khôi phục lưu lượng máu trong phần lớn các trường hợp, nhưng các bác sĩ khi thực hiện nắn chỉnh xoắn bằng tay cần phải chú ý đến khả năng nắn chỉnh xoắn không hoàn toàn thừng tinh với nhiều vòng xoắn hoặc làm tăng số vòng xoắn, trường hợp sau có thể làm trầm trọng thêm tình trạng thiếu máu cục bộ. Vì vậy, theo ý kiến của các tác giả, không nên thực hiện nắn chỉnh xoắn bằng tay nếu có thể dễ dàng can thiệp bằng phẫu thuật. Ngoài ra, không nên thực hiện nắn chỉnh xoắn bằng tay nếu chẩn đoán còn nghi ngờ hoặc nếu thao tác này sẽ làm trì hoãn việc can thiệp phẫu thuật dứt điểm. Nếu các bác sĩ thực hiện nắn chỉnh xoắn bằng tay không phải là người sẽ thực hiện can thiệp phẫu thuật dứt điểm, điều quan trọng là phải thông báo về việc đã thực hiện thao tác này và kết quả.

Phẫu thuật chỉnh sửa

Phương pháp điều trị bằng phẫu thuật bao gồm tháo xoắn và cố định tinh hoàn (cố định tinh hoàn vào thành bìu) hoặc cắt bỏ tinh hoàn bị ảnh hưởng, tùy thuộc vào khả năng sống sót của cơ quan khi được kiểm tra trong quá trình phẫu thuật. Trong cả hai trường hợp, cố định tinh hoàn bên đối diện là phương pháp điều trị tiêu chuẩn do khả năng cao xảy ra biến dạng hình chuông ở tinh hoàn bên đối diện.

Tổng quan về kỹ thuật phẫu thuật:

Đường rạch giữa bìu hoặc đường rạch ngang hai bên là phổ biến nhất. Đường rạch giữa bìu cho phép thăm dò từng nửa bìu thông qua một vết rạch duy nhất.

1. Đường rạch giữa bìu
2. Phẫu thuật điện cắt bỏ mô dartos và vào nửa bìu bị ảnh hưởng.
3. Lột bỏ màng tinh hoàn qua vết rạch cơ bìu.
4. (Kiểm tra màng bao tinh hoàn và thừng tinh để tìm dấu hiệu xoắn ngoài âm đạo trong trường hợp xoắn tinh hoàn ở trẻ sơ sinh)
5. Rạch và lật ngược bao tinh hoàn để đưa tinh hoàn và mào tinh hoàn bị ảnh hưởng ra ngoài và kiểm tra. Lưu ý sự hiện diện của xoắn thừng tinh trong âm đạo và màu sắc của tinh hoàn và mào tinh hoàn.
6. Tháo xoắn thừng tinh và tinh hoàn, lưu ý hướng và mức độ xoắn.
7. Bao bọc tinh hoàn đã được nắn chỉnh bằng một miếng gạc ấm.
8. Tiến hành phẫu thuật điện cắt bỏ lớp cơ bìu (dartos) ở nửa bìu đối bên để bộc lộ màng bao tinh hoàn và tinh hoàn đối bên.
9. Rạch và lật ngược bao tinh hoàn để cho phép lấy ra và kiểm tra tinh hoàn và mào tinh hoàn bên đối diện. Lưu ý sự hiện diện của dị dạng hình chuông.
10. Trở lại vị trí tinh hoàn đã được tháo xoắn và kiểm tra lại để xác định khả năng sống sót. Nếu rõ ràng là không còn khả năng sống sót, hãy tiến hành cắt bỏ tinh hoàn. Nếu còn khả năng sống sót, hãy tiến hành phẫu thuật cố định tinh hoàn. Đây là một đánh giá chủ quan và thường khác nhau giữa các bác sĩ. Nếu khả năng sống sót không xác định, bác sĩ có thể lựa chọn thực hiện siêu âm Doppler vi mô tinh hoàn để tìm kiếm dòng chảy động mạch hoặc rạch tinh hoàn bằng đường rạch xích đạo để xác định tình trạng chảy máu và các ống sinh tinh trông khỏe mạnh do giải phóng áp lực hội chứng khoang. Trong trường hợp phẫu thuật mở màng bao tinh hoàn ở vùng xích đạo dẫn đến chảy máu màng bao tinh hoàn, các ống sinh tinh trông khỏe mạnh và màu sắc tinh hoàn được cải thiện tổng thể, phương pháp tăng cường màng bao tinh hoàn bằng miếng vá đã được mô tả.[35](Video 1)
11. Tinh hoàn bị ảnh hưởng nhưng được xác định là còn khả năng sống và tinh hoàn bình thường ở bên đối diện cần được cố định trong

bìu để ngăn ngừa xoắn tinh hoàn trong tương lai. Tinh hoàn cần được cố định bằng 3 điểm, hoặc với nhau (qua vách ngăn bìu như trong kỹ thuật "cố định vách ngăn") hoặc ở vị trí thấp hơn trong mỗi nửa bìu. Các tác giả sử dụng chỉ khâu polypropylene 5-0 (không tiêu).

12. Khâu vết mổ bìu theo cách thông thường. Đối với các trường hợp cắt bỏ tinh hoàn trong bối cảnh xoắn tinh hoàn kéo dài, đến muộn kèm theo phù nề đáng kể, có thể để lại ống dẫn lưu bìu để giúp ngăn ngừa nhiễm trùng, tụ máu hoặc hình thành tràn dịch màng tinh hoàn.

Xử lý xoắn tinh hoàn trong phẫu thuật. Trong trường hợp này, phẫu thuật chỉnh sửa bao gồm tạo vạt màng bao tinh hoàn. Lưu ý: Video này được tạo ra và được giới thiệu trong thư viện video giáo dục chương trình giảng dạy cốt lõi của Hiệp hội Niệu học Hoa Kỳ.

Gợi ý theo dõi

Bệnh nhân trải qua phẫu thuật điều trị xoắn tinh hoàn cần được tái khám ít nhất một lần tại phòng khám ngoại trú để kiểm tra vết thương lành tốt và kết quả khám lâm sàng bình thường. Sau khi thực hiện tháo xoắn tinh hoàn và cố định tinh hoàn (orchidopexy) đối với xoắn tinh hoàn , các bác sĩ lâm sàng cần ghi nhận kích thước tinh hoàn và sự hiện diện hoặc không có teo tinh hoàn ở bên bị ảnh hưởng. Thuật ngữ “bảo tồn tinh hoàn” chỉ nên được sử dụng cho những tinh hoàn bị ảnh hưởng mà vẫn giữ được thể tích trong quá trình theo dõi.

Trong quá trình theo dõi, các tác giả thường thảo luận những chủ đề sau với bệnh nhân và gia đình của họ:

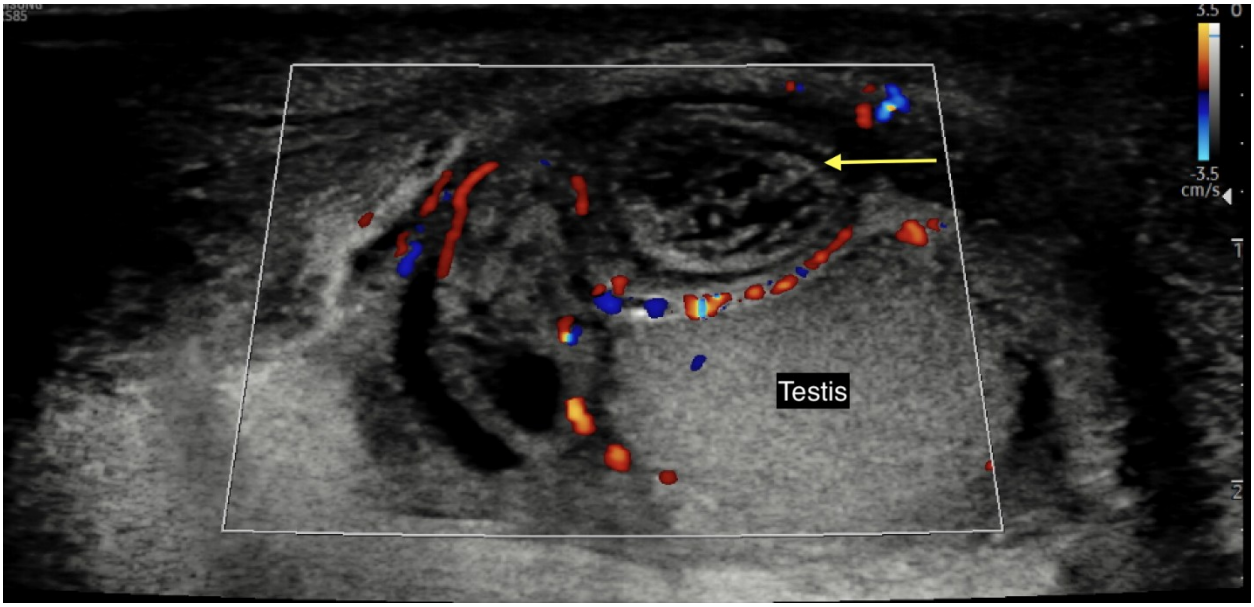
- Trong trường hợp phẫu thuật cố định tinh hoàn bị ảnh hưởng, cần theo dõi hình ảnh và lưu lượng mạch máu đến tinh hoàn bị ảnh hưởng nếu bệnh nhân cần siêu âm Doppler màu (CDUS) lần nữa vì lý do khác.
- Trong trường hợp phải cắt bỏ tinh hoàn bị ảnh hưởng, có khả năng cấy ghép tinh hoàn nhân tạo sau khi hoàn thành giai đoạn dậy thì.
- Mặc dù về mặt lý thuyết, xoắn tinh hoàn tái phát là không thể xảy ra, nhưng bệnh nhân có thể cảm thấy đau hoặc bất thường vì những lý do khác. Bệnh nhân có thể được lợi từ việc tự kiểm tra hàng tháng và nên báo ngay cho cha mẹ hoặc bác sĩ nếu cảm thấy đau hoặc sờ thấy điều gì đó khác thường.
- Tất cả bệnh nhân, đặc biệt là những người đã trải qua phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn do TT và hiện chỉ còn một tinh hoàn, nên được khuyến

khích đeo dụng cụ bảo vệ bộ phận sinh dục khi tham gia các hoạt động thể thao và giải trí có nguy cơ va chạm. Hiện nay có những loại dụng cụ bảo vệ bộ phận sinh dục thể thao hiện đại, mỏng nhẹ, phù hợp với quần short bó sát và quần dài thoải mái.

Xoắn tinh hoàn và phần phụ

Cả tinh hoàn và mào tinh hoàn thường có một phần phụ nhỏ, liên kết với cực trên của chúng. Phần phụ tinh hoàn là một di tích phôi thai của ống cận trung thận. Phần phụ mào tinh hoàn là một di tích phôi thai của hệ thống ống trung thận. Một trong hai cấu trúc này có thể xoắn quanh trục của chúng, tương tự như cách thừng tinh bị xoắn trong xoắn tinh hoàn trong âm đạo , dẫn đến thiếu máu cục bộ và cuối cùng là hoại tử. Biểu hiện có thể giống với xoắn tinh hoàn với sự khởi phát đột ngột của đau và sưng bìu. Tuy nhiên, có một số dấu hiệu âm tính quan trọng liên quan trong tiền sử bệnh và khám thực thể mà các tác giả đã ghi nhận được khi so sánh xoắn phần phụ tinh hoàn với xoắn tinh hoàn :

- Bệnh nhân bị xoắn phần phụ ít có khả năng bị buồn nôn và nôn. Điều này có thể là do thiếu cảm giác nội tạng do thiếu máu cục bộ phần phụ so với thiếu máu cục bộ tinh hoàn.
- Bệnh nhân bị xoắn phần phụ thường không có tinh hoàn nằm cao trong bìu.
- Bệnh nhân bị xoắn phần phụ thường có lưu lượng máu đến tinh hoàn tốt trên siêu âm Doppler màu (CDUS) với các dấu hiệu đặc trưng là một cấu trúc nhỏ, không mạch máu, không đồng nhất, nằm cạnh và tách biệt với tinh hoàn.[36](Xem Hình 5 để xem hình ảnh tiêu biểu từ bộ sưu tập của các tác giả)



Hình 5. Hình ảnh siêu âm Doppler màu của một phần phụ tinh hoàn hoặc mào tinh hoàn bị xoắn, không có mạch máu, phù nề và có cấu trúc không đồng nhất (mũi tên màu vàng).

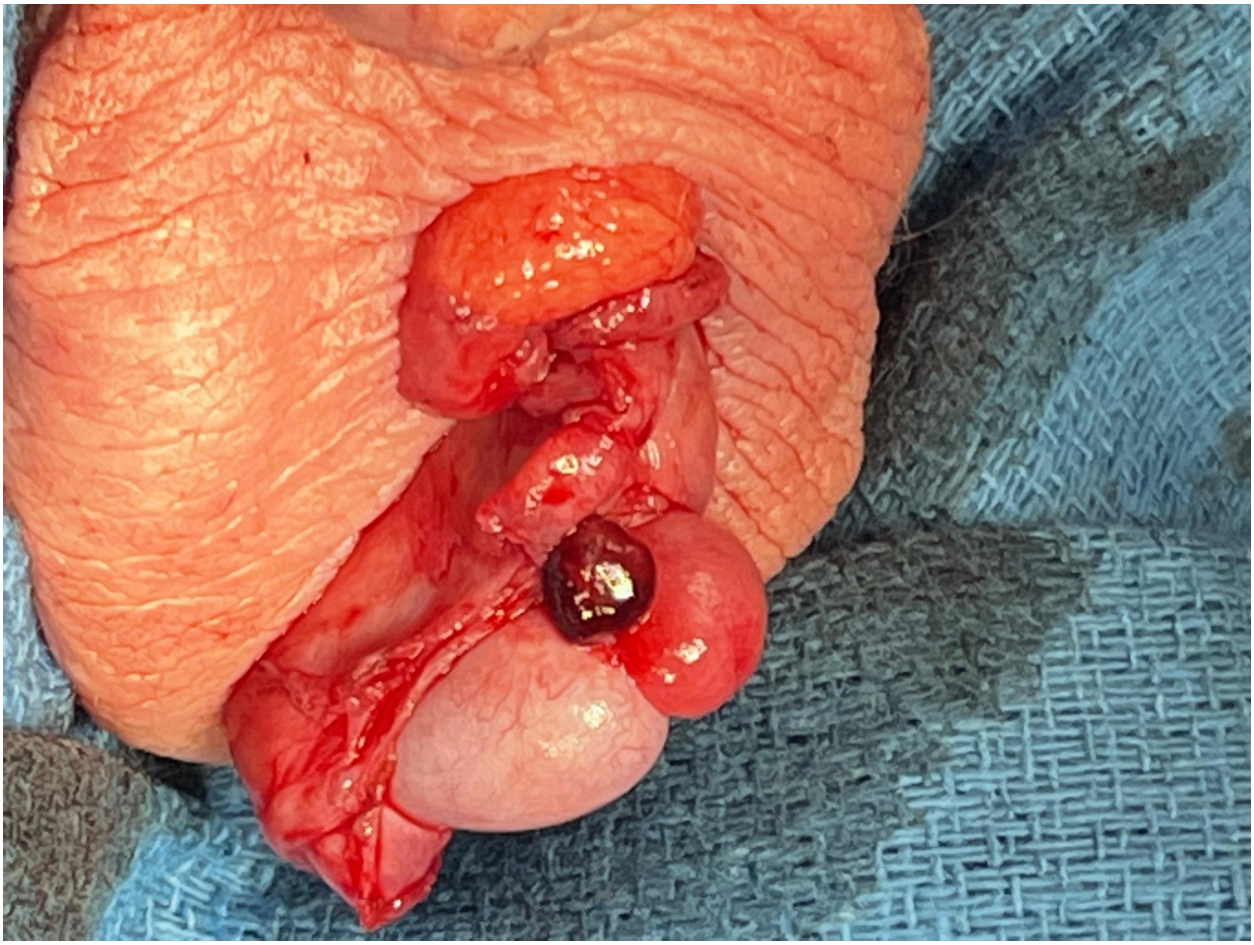
Khi khám thực thể, xoắn phần phụ sẽ biểu hiện bằng tình trạng bìu sưng và đau. Tinh hoàn sẽ có vẻ nằm ở vị trí bình thường, hướng xuống dưới. Ở những người da sáng, đôi khi có thể nhận thấy dấu hiệu "chấm xanh" trên thành bìu bên, tương ứng với sự xuất hiện của phần phụ bị thiếu máu cục bộ qua lớp da bìu mỏng đi do túi dịch màng tinh hoàn trong suốt. Đối với những bệnh nhân có thể chịu đựng được việc khám kỹ lưỡng, điểm này sẽ tương ứng với tình trạng đau khu trú. Lưu ý rằng dấu hiệu chấm xanh chỉ được báo cáo ở khoảng 10% trường hợp xoắn phần phụ và sẽ khó nhận biết ở những bệnh nhân da tối màu.

Nếu chẩn đoán còn nghi ngờ hoặc không thể loại trừ tình trạng thiếu máu cục bộ tinh hoàn, nên tiến hành phẫu thuật thăm dò. Trong quá trình thăm dò, bác sĩ phẫu thuật sẽ phát hiện phần phụ bị xoắn trong khi tinh hoàn và mào tinh hoàn trông bình thường (Hình 6 và Hình 7). Phần phụ có thể được cắt bỏ bằng phẫu thuật và đóng bìu lại. Đối với các trường hợp đã xác nhận lưu lượng máu đến tinh hoàn tốt, tiền sử bệnh và dữ liệu khách quan không phù hợp với TT , và có khả năng bị xoắn phần phụ, thì có thể trì hoãn phẫu thuật thăm dò.

Điều trị xoắn phần phụ thường theo phương pháp bảo tồn, bao gồm nghỉ ngơi, chườm đá định kỳ trong giai đoạn cấp tính, nâng cao bìu và sử dụng thuốc chống viêm không steroid. Các tác giả thường chỉ định siêu âm bìu kiểm tra lại trong vòng một tuần nếu cơn đau vẫn còn để xác nhận chẩn

đoán và 4-6 tuần sau khi hết đau để ghi nhận khối u phần phụ được thấy trên siêu âm bìu ban đầu đã thoái triển.

Hình 6. Kẹp giữ phần phụ và mào tinh hoàn bị xoắn.



Hình 7. Hình ảnh mào tinh hoàn bị giãn nở khi thăm khám bìu trong một ca khám được cho là không rõ ràng về TT.

Viêm mào tinh hoàn

Dịch tễ học

Viêm mào tinh hoàn là tình trạng viêm của mào tinh hoàn: cấu trúc hình ống cuộn tròn nằm ở phía sau và phía trên tinh hoàn hình bầu dục. Mào tinh hoàn có chức năng vận chuyển và làm trưởng thành tinh trùng từ tinh hoàn. Ở thanh thiếu niên, viêm mào tinh hoàn chiếm 35-71% các trường hợp đau bìu cấp tính.[37]Mặc dù tình trạng này thường xảy ra nhất ở thanh thiếu niên lớn tuổi có hoạt động tình dục, nhưng nó cũng có thể xảy ra ở bệnh nhân trẻ tuổi hơn do nhiễm virus hoặc viêm nhiễm do hóa chất (nước tiểu).

Cơ chế bệnh sinh

Ở bệnh nhân lớn tuổi, viêm mào tinh hoàn thường xảy ra do nhiễm trùng vi khuẩn. Thông thường, nhiễm trùng lây truyền qua đường tình dục (STI) là nguyên nhân, đặc biệt là ở nam giới trẻ tuổi, dẫn đến sự di chuyển của vi

khuẩn từ niệu đạo vào ống dẫn tinh và mào tinh hoàn. Vi *khuẩn Neisseria gonorrhoeae* và *Chlamydia trachomatis* là những tác nhân gây nhiễm trùng phổ biến nhất ở nhóm đối tượng này. Tương tự, nước tiểu bị nhiễm trùng từ nhiễm trùng đường tiết niệu có thể trào ngược vào ống dẫn tinh và gây viêm mào tinh hoàn. Tình trạng này có thể bị thúc đẩy bởi việc nâng vật nặng.

Ở trẻ nhỏ, nguyên nhân phổ biến nhất gây viêm mào tinh hoàn là do nhiễm trùng và thứ phát do việc tiểu tiện áp lực cao, đưa nước tiểu "vô trùng" vào ống dẫn tinh và quay trở lại mào tinh hoàn qua ống dẫn tinh (còn gọi là viêm mào tinh hoàn "vô trùng" hoặc "hóa học"). Các nguyên nhân ít phổ biến hơn là do nhiễm virus (ví dụ: cả virus đã được xác định, như viêm tinh hoàn do quai bị thứ phát do virus *Paramyxoviridae* , hoặc các virus chưa được xác định), chấn thương và bệnh lao.

Đánh giá và chẩn đoán

Chẩn đoán viêm mào tinh hoàn thường dựa vào lâm sàng và loại trừ các nguyên nhân khác. Bệnh nhân có biểu hiện đau bìu khởi phát từ từ, sưng bìu và (có thể) sốt cần được nghi ngờ cao mắc viêm mào tinh hoàn. Họ cũng có thể báo cáo các triệu chứng tiểu khó, tiểu nhiều lần, tiểu gấp, tiểu không tự chủ và/hoặc tiết dịch niệu đạo. Ở trẻ nhỏ nghi ngờ viêm mào tinh hoàn do hóa chất, cần hỏi kỹ tiền sử đi tiểu và táo bón. Cha mẹ thường báo cáo rằng những trẻ này thường nhịn tiểu lâu sau đó là tiểu gấp. Táo bón có thể dẫn đến việc bé trai bị són tiểu và són phân, cả hai đều có thể gây són nước tiểu xuống ống dẫn tinh và ống dẫn tinh.

Khám thực thể sẽ cho thấy tinh hoàn nằm thẳng đứng bình thường, phản xạ cơ bìu *bình thường* và giảm đau khi nâng tinh hoàn lên (dấu hiệu Prehn). Sờ vào mào tinh hoàn ở mặt sau sẽ thấy đau.

Việc thăm khám nên bao gồm xét nghiệm nước tiểu và cấy nước tiểu. Ở những bệnh nhân lớn tuổi có tiền sử hoặc kết quả khám đáng lo ngại, siêu âm Doppler màu (CDUS) có thể cần thiết để loại trừ TT và các bệnh lý khác, từ vỡ tinh hoàn đến áp xe bìu. Ở trẻ nhỏ nghi ngờ viêm mào tinh hoàn do hóa chất, 1) siêu âm bàng quang đánh giá sự căng giãn bàng quang và/hoặc lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu tăng cao, và 2) chụp X-quang bụng đánh giá tình trạng táo bón có thể hỗ trợ chẩn đoán.

Sự đối đãi

Phương pháp điều trị rất đa dạng và phụ thuộc vào nguyên nhân gây viêm mào tinh hoàn. Điều trị chính cho viêm mào tinh hoàn do bệnh lây truyền qua đường tình dục là sử dụng thuốc kháng sinh thích hợp. Cả ceftriaxone

và doxycycline đều nên được sử dụng để điều trị *N. gonorrhea* và *C. trachomatis* . Azithromycin có thể được thay thế cho doxycycline ở những bệnh nhân bị dị ứng hoặc chống chỉ định. Chăm sóc hỗ trợ bổ sung bao gồm thuốc giảm đau chống viêm không steroid và hỗ trợ bìu. Bạn tình cũng nên được đánh giá và điều trị bằng kháng sinh. Điều trị viêm mào tinh hoàn do hóa chất ở trẻ nhỏ bao gồm chăm sóc hỗ trợ với thuốc giảm đau chống viêm không steroid theo lịch trình và quần lót hỗ trợ. Tình trạng bí tiểu, tiểu khó và táo bón cần được giải quyết đồng thời.

Phần kết luận

Tóm lại, “đau bìu cấp tính” là thuật ngữ lâm sàng mô tả tình trạng bìu đau hoặc sưng tấy khởi phát nhanh chóng. Chẩn đoán phân biệt bao gồm nhưng không giới hạn ở xoắn tinh hoàn, xoắn phần phụ tinh hoàn và viêm mào tinh hoàn. Cần loại trừ xoắn tinh hoàn trước khi tiến hành các xét nghiệm tìm nguyên nhân khác.

Điểm chính

- Tỷ lệ mắc chứng xoắn tinh hoàn (TT) có phân bố hai đỉnh: năm đầu đời (~1 tháng tuổi), khi xoắn thường xảy ra ngoài bao tinh hoàn, và giai đoạn dậy thì (~12 tuổi) khi xoắn thường xảy ra trong bao tinh hoàn.
- Biến dạng hình chuông là yếu tố nguy cơ chính dẫn đến xoắn buồng tử cung trong âm đạo.
- TT là một chẩn đoán lâm sàng: chỉ cần hỏi bệnh sử kỹ lưỡng và khám thực thể là điều kiện tiên quyết để tiến hành phẫu thuật thăm dò.
- Trong các trường hợp có kết quả lâm sàng không rõ ràng, siêu âm Doppler màu (CDUS) có thể được sử dụng để xác nhận tình trạng thiếu máu cục bộ ở các cơ quan đích.
- Sự hiện diện của dòng chảy mạch máu trên siêu âm Doppler màu không nhất thiết loại trừ khả năng đang phát triển tình trạng thiếu máu cục bộ.
- Không nên thực hiện chụp chiếu hình ảnh nếu việc này làm trì hoãn đáng kể việc thăm dò phẫu thuật và điều trị dứt điểm.
- Cần cảnh giác với tình trạng đau bụng đơn độc và nhớ thực hiện khám hệ tiết niệu sinh dục. Đau bụng đơn độc là triệu chứng duy nhất ở trẻ nam có liên quan đáng kể đến việc đến khám muộn (>24 giờ) và tỷ lệ cắt bỏ tinh hoàn cao hơn.

TIỂU KẾT PHẦN VIII: Sỏi, chấn thương và cấp cứu Tiết niệu Nhi khoa

Mục tiêu và nguyên tắc thực hành xuyên suốt

Phần VIII nhằm trang bị cho bác sĩ Nhi/Ngoại Nhi/Tiết niệu Nhi một "khung xử trí thực dụng" cho ba nhóm tình huống hay gặp nhưng dễ sai sót: **(1) sỏi tiết niệu ở trẻ**, **(2) chấn thương tiết niệu–sinh dục**, và **(3) cấp cứu bìu cấp**. Trọng tâm không chỉ là "lấy sỏi/khâu rách" mà là **bảo tồn chức năng thận, giảm biến chứng dài hạn, giảm phơi nhiễm tia xạ và gây mê** – vì trẻ có **thời gian sống còn dài**, nguy cơ tái phát cao và nhạy cảm hơn với bức xạ/biến chứng thủ thuật.

Nguyên tắc nền: **Siêu âm là tuyến đầu**, thực hiện theo "ALARA" để hạn chế tia xạ; nếu siêu âm không đủ thông tin thì ưu tiên **KUB hoặc CT không cản quang liều thấp**. Với chấn thương, **ổn định huyết động** là tiêu chí quyết định; đa số tổn thương thận ở trẻ có thể **điều trị bảo tồn**, can thiệp tăng dần (IR/phẫu thuật) khi không ổn. Với bìu cấp, **xoắn tinh hoàn là chẩn đoán phải loại trừ**, không để siêu âm làm chậm mổ khi nghi ngờ cao.

Điểm chính theo từng chương

Chương 47 – Sỏi thận (điều trị phẫu thuật): Dịch tễ tăng, nhiều trẻ có nền chuyển hoá/bất thường niệu; biểu hiện có thể không điển hình (đau bụng, tiểu máu, UTI). Chẩn đoán ưu tiên: **siêu âm + xét nghiệm nước tiểu/cấy**, chỉ CT liều thấp khi cần. Chỉ định can thiệp: sỏi lớn, tắc nghẽn, nhiễm trùng kèm tắc, đau không kiểm soát, thận đơn. Lựa chọn kỹ thuật: **SWL tối ưu khi sỏi thận ≤20 mm**; **PCNL/mini-PCNL khi >20 mm**; RIRS là lựa chọn cho sỏi <20 mm ở nhiều vị trí nhưng cân nhắc nguồn lực. Theo dõi: kiểm tra sạch sỏi, xử trí "mảnh vụn" và phòng tái phát bằng đánh giá chuyển hoá.

Chương 48 – Sỏi niệu quản (điều trị phẫu thuật): Lâm sàng: đau quặn/đau bụng, nôn, tiểu máu; trẻ nhỏ dễ "đau bụng mơ hồ". Ưu tiên chẩn đoán: **siêu âm (kèm bàng quang đầy, khảo sát niệu quản)**; KUB/CT liều thấp khi cần xác định vị trí–kích thước. Can thiệp cấp cứu: **tắc + sốt/urosepsis/anuria/đau không kiểm soát** → dẫn lưu trước (JJ/nefrostomy) rồi xử trí sỏi sau. Điều trị không cấp cứu: **sỏi niệu quản đơn giản ≤10 mm** có thể **theo dõi ± MET (alpha-blocker)**; nhưng cần giới hạn thời gian điều trị bảo tồn (thực hành: tối đa ~6 tuần) để tránh tổn

thương thận. Khi cần can thiệp, **SWL hoặc URS** tuỳ khả năng định vị sỏi, giải phẫu và trang bị; URS thường ưu thế với sỏi đoạn dưới lớn.

Chương 49 – Sỏi bàng quang: Thường liên quan ứ đọng/nhiễm trùng/bất thường đường tiểu dưới; biểu hiện: tiểu khó, tiểu ngắt quãng, đau hạ vị, tiểu máu, UTI. Chẩn đoán ưu tiên: **siêu âm**. Điều trị: ưu tiên **tán sỏi qua nội soi bàng quang (transurethral) nếu phù hợp**; nếu nguy cơ hẹp niệu đạo (trẻ nhỏ/niệu đạo hẹp/đã mổ niệu đạo) → cân nhắc **đường hầm trên xương mu (percutaneous)**; **mổ mở** dành cho sỏi rất lớn hoặc không có điều kiện nội soi. Theo dõi: tìm và xử trí nguyên nhân (tắc nghẽn, bàng quang thần kinh, nhiễm trùng).

Chương 50 – Điều trị nội khoa sỏi tái phát: Trẻ thuộc nhóm **nguy cơ tái phát cao** nên cần **phân tích sỏi + đánh giá chuyển hoá** (ít nhất xét nghiệm máu cơ bản, nước tiểu; lý tưởng có đánh giá chuyển hoá theo nguy cơ). Trọng tâm thực hành: tăng nước uống, giảm muối, tránh lạm dụng đạm/đồ uống ngọt; điều trị theo rối loạn (ví dụ citrate, thiazide…) khi có chỉ định. Theo dõi ưu tiên US/KUB, hạn chế CT.

Chương 51 – Hướng phát triển mới: Xu hướng là **giảm xâm lấn và giảm tia xạ**: miniatur hóa dụng cụ (mini-PCNL), nội soi "fluoroless"/siêu âm hướng dẫn, tối ưu laser "dusting", và chuẩn hoá chiến lược theo nguy cơ (giảm can thiệp không cần thiết).

Chương 52 – Chấn thương thận: Dịch tễ: ~25% chấn thương thận gặp ở trẻ; đa số **độ thấp**; trẻ dễ tổn thương hơn do đặc điểm giải phẫu. Phân loại: theo **AAST**. Chẩn đoán ưu tiên: trẻ có cơ chế nguy cơ cao nên **cân nhắc chụp hình ảnh dù có/không tiểu máu**; khi cần staging: **CT cản quang có thì muộn**. Xử trí: **đa số bảo tồn**; chỉ can thiệp (thuyên tắc/phẫu thuật) khi **mất ổn định huyết động** hoặc tổn thương rất nặng. Theo dõi: theo nguy cơ biến chứng (tụ máu, rò nước tiểu, tăng HA sau chấn thương).

Chương 53 – Chấn thương bàng quang & niệu quản: Bàng quang trẻ **ít được bảo vệ hơn**, vị trí cao hơn nên cơ chế và liên quan gãy chậu có khác người lớn. Dấu hiệu gợi ý vỡ bàng quang: đau hạ vị, bí tiểu, tiểu máu đại thể. Chẩn đoán: **retrograde cystography**, cần **bơm đầy bàng quang** và chụp sau tháo. Điều trị: vỡ **trong phúc mạc → mổ khâu**; vỡ **ngoài phúc mạc đơn giản → dẫn lưu sonde 7–10 ngày** (thực hành: chụp kiểm tra trước rút nếu nghi ngờ). Niệu quản chấn thương hiếm; chẩn đoán tốt nhất bằng **retrograde pyelogram/CT thì muộn**, điều trị ưu tiên **stent dẫn lưu/đặt nephrostomy** nếu phát hiện muộn.

Chương 54 – Chấn thương niệu đạo: Gợi ý: máu ở lỗ tiểu, bí tiểu, tụ máu tầng sinh môn, gãy chậu. Cận lâm sàng ưu tiên: **retrograde urethrogram**; nếu đã đặt sonde mà nghi tổn thương thì **không rút sonde** và đánh giá phù hợp. PFUI: ưu tiên **dẫn lưu trên xương mu** như bước đầu (tuyến chuyên khoa quyết định nắn chỉnh nội soi sớm hay tạo hình trì hoãn).

Chương 55 – Chấn thương dương vật & bìu: Với chấn thương bìu kín nghi **vỡ tinh hoàn**, siêu âm bìu có giá trị định hướng; khi nghi vỡ/khối tụ máu lớn/không rõ → **thám sát sớm** để cứu tinh hoàn. Với chấn thương xuyên thấu bìu: **thám sát – sửa chữa hoặc cắt** nếu không cứu được.

Chương 56 – Bìu cấp: Cốt lõi là **ưu tiên xoắn tinh hoàn**. Lâm sàng: đau bìu đột ngột + nôn là gợi ý mạnh; ở trẻ tiền dậy thì có thể triệu chứng không điển hình. Siêu âm Doppler hữu ích nhưng **dòng chảy động mạch còn không loại trừ xoắn**; nếu nghi ngờ cao phải mổ thám sát. Có thể thử **tháo xoắn bằng tay** (nếu làm được) nhưng vẫn cần **cố định tinh hoàn hai bên** sau đó. Về "cửa sổ vàng": tổng hợp dữ liệu cho thấy tỉ lệ sống tinh hoàn giảm theo thời gian (ví dụ 0–6h rất cao; sau 12–24h giảm rõ), nhưng vẫn có khả năng sống sau 24h → không được "buông xuôi" và vẫn nên xử trí tích cực.

Bảng lựa chọn kỹ thuật can thiệp sỏi

Kỹ thuật	Chỉ định thực hành	Tuổi/size gợi ý	Ưu điểm	Nhược điểm	Biến chứng chính	Theo dõi
SWL (tán sỏi ngoài cơ thể)	Sỏi thận ≤20 mm; sỏi niệu quản <10 mm nếu định vị tốt	Trẻ cần gây mê/an thần tuỳ tuổi; hiệu quả giảm khi sỏi cứng/kẹt	Ít xâm lấn, không vào đường tiểu	Cần định vị; có thể phải làm lại; "steinstrasse"	Đái máu, dập thận nhẹ, tắc do mảnh vụn	US/KUB sa 2–6 tuầ đánh g sạch sỏi/mảnh vụn
URS bán cứng (niệu quản)	Sỏi niệu quản đoạn dưới/giữa; thất bại SWL/ME	Ưu thế với sỏi đoạn dưới lớn	Sạch sỏi cao, xử trí một thì	Cần dụng cụ nhỏ, gây mê; nguy cơ tổn thương niệu quản	Phù nề, thủng niệu quản, hẹp niệu quản (hiếm)	Theo d đau/sốt; cả nhắc JJ; U kiểm tra 4- tuần

Kỹ thuật	Chỉ định thực hành	Tuổi/size gợi ý	Ưu điểm	Nhược điểm	Biến chứng chính	Theo dõi
	T					
RIRS/URS mềm (thận)	Sỏi thận <20 mm (nhiều vị trí), đặc biệt khi tránh PCNL	Tùy giải phẫu, khả năng tiếp cận	Ít xâm lấn hơn PCNL	Chi phí cao; đôi khi nhiều thì; cần kiểm soát nhiệt/áp lực tưới rửa	Sốt/UTI, tổn thương niệu quản, cần JJ	Culture trước m US/KUB kiểm t sạch sỏi; c phòng t phát
Mini-PCNL	Sỏi thận >20 mm, sỏi san hô, thất bại SWL/URS	Trẻ nhỏ vẫn làm được ở trung tâm chuyên khoa	Sạch sỏi cao với sỏi lớn	Xâm lấn hơn URS; nguy cơ chảy máu	Chảy máu, sốt/urosepsis, tràn dịch màng phổi (hiếm)	Theo dõi H sốt; dẫ lưu/nefrost my theo c định; U kiểm t mảnh vụn
Tán sỏi bàng quang (transurethral/percutaneous)	Sỏi bàng quang có triệu chứng/UTI	Trẻ nhỏ ưu tiên percutaneous nếu nguy cơ hẹp niệu đạo	Xử trí nguy ên nhân + lấy sỏi	Phụ thuộc kích thước niệu đạo/dụng cụ	Hẹp niệu đạo (đường niệu đạo), nhiễm trùng	Tìm nguyê nhân nề US kiểm t tái phát
Mổ mở/nội soi ổ bụng	Sỏi rất lớn/phức tạp, thất bại/không có điều kiện nội soi	Hiếm; “phao cứu sinh” theo bối cảnh	Giải quyết triệt để trong điều kiện hạn chế	Xâm lấn, đau, sẹo, nằm viện dài	Nhiễm trùng, dính ruột, thoát vị vết mổ	Theo d biến chứn vết m phòng t phát nh thường quy

Sơ đồ quyết định xử trí sỏi niệu quản ở trẻ

Trẻ nghi sỏi niệu quản
→ **Bước 1: sàng lọc nguy cơ cao/cấp cứu**: sốt/urosepsis, anuria, thận đơn/bilateral obstruction, suy thận, đau/nôn không kiểm soát

- **Có → kháng sinh + hồi sức + dẫn lưu khẩn** (JJ/nefrostomy), **trì hoãn tán sỏi** đến khi ổn
- **Không** → Bước 2

→ Bước 2: chẩn đoán ưu tiên: **siêu âm (thận–niệu quản–bàng quang đầy) ± KUB/CT liều thấp nếu US không đủ**

→ Bước 3: theo kích thước/vị trí

- **≤10 mm, không biến chứng → theo dõi ± MET (alpha-blocker)** + giảm đau; **giới hạn thời gian bảo tồn** (thực hành: tối đa ~6 tuần)
- **>10 mm / thất bại theo dõi–MET / sỏi kẹt → SWL nếu định vị tốt** *hoặc* **URS** (ưu thế sỏi đoạn dưới)

→ Bước 4: sau sạch sỏi → phân tích sỏi + đánh giá chuyển hoá + kế hoạch phòng tái phát

Checklist thực hành nhanh

Checklist cấp cứu sỏi (tuyến cơ sở & cấp cứu):

- Đánh giá nguy cơ: **sốt/ớn lạnh**, anuria, thận đơn, đau/nôn không kiểm soát, dấu mất nước.
- Xét nghiệm ưu tiên: **nước tiểu 10 thông số + cấy**, công thức máu/CRP, creatinine–điện giải.
- Hình ảnh ưu tiên: **siêu âm**; chỉ KUB/CT liều thấp khi quyết định thay đổi xử trí.
- Nếu **nước tiểu mủ/sốc nhiễm trùng**: **dẫn lưu trước**, không cố "tán sỏi ngay".
- Chuyển tuyến ngay khi: nghi **tắc + nhiễm trùng**, anuria, thận đơn, nghi sỏi >10 mm cần can thiệp, hoặc đau kéo dài.

Checklist chấn thương tiết niệu (tuyến cơ sở):

- ABCDE; nhớ trẻ có thể **còn giữ huyết áp** dù mất máu sớm → theo dõi sát mạch, CRT, Hb.

- Nếu cơ chế nguy cơ cao (té cao/đập hông/giảm tốc mạnh/đâm xuyên): cân nhắc **chụp hình ảnh dù không tiểu máu**.
- Nghi vỡ bàng quang: **retrograde cystography**, bơm đầy bàng quang.
- Máu ở lỗ tiểu/ gãy chậu: **không cố đặt sonde niệu đạo** trước đánh giá; ưu tiên RUG và/hoặc dẫn lưu trên xương mu khi cần.

Checklist bìu cấp (mọi tuyến):

- Ghi "giờ vàng": thời điểm khởi phát đau; NPO; giảm đau; gọi ngoại niệu ngay.
- Nghi xoắn cao → **không trì hoãn mổ vì siêu âm**; siêu âm Doppler chỉ dùng khi làm nhanh và không làm chậm.
- Nếu làm được: thử **tháo xoắn bằng tay** và chuẩn bị mổ cố định 2 bên.

Khuyến nghị theo tuyến tại Việt Nam và nguồn tham khảo ưu tiên

Tuyến cơ sở: lấy **siêu âm + xét nghiệm nước tiểu/cấy** làm "xương sống"; xử trí đau–dịch–kháng sinh đúng chỉ định; nhận diện đúng 3 "cờ đỏ" cần chuyển tuyến: **tắc + nhiễm trùng**, **tắc ở thận đơn/anuria**, **nghi xoắn tinh hoàn**.

Tuyến chuyên khoa: ưu tiên kỹ thuật ít xâm lấn theo kích thước–vị trí (SWL/URS/RIRS/mini-PCNL), kiểm soát nhiễm trùng trước can thiệp, chuẩn hoá theo dõi sau can thiệp bằng US/KUB và **chương trình phòng tái phát** (đánh giá chuyển hoá, tư vấn dinh dưỡng, theo dõi dài hạn).

Nguồn tham khảo ưu tiên (gợi ý 10 nguồn chính):

- EAU Guidelines on Urolithiasis (bản cập nhật 2025) – chẩn đoán hình ảnh, điều trị và theo dõi, mục riêng cho trẻ.
- EAU Guidelines on Paediatric Urology (2024) – **bìu cấp** và **chấn thương tiết niệu nhi**.
- AUA/Endourological Society Surgical Management of Stones (2016) – khung chỉ định MET/URS/SWL ở trẻ (Index Patient).
- AUA Urotrauma Guideline – bản cập nhật 2020 (accepted manuscript): nguyên tắc bảo tồn thận, xử trí bàng quang/niệu đạo/bìu.

- WSES–AAST Kidney & uro-trauma guidelines (2019) – “NOM là vàng” khi khả thi, cách tiếp cận theo sinh lý–giải phẫu.
- Review cập nhật về sỏi trẻ em (MDPI/Healthcare 2023): dịch tễ tăng, tái phát cao, nhấn mạnh giảm tia xạ/gây mê và phòng ngừa.
- Systematic review về thời gian sống tinh hoàn sau xoắn (Pediatric Emergency Care 2017): số liệu sống theo “giờ đau”, khuyến khích xử trí tích cực.
- UpToDate (tham khảo lâm sàng nhanh): pediatric urolithiasis/renal trauma/acute scrotum (khuyến nghị dùng khi có quyền truy cập).
- WHO/Trauma care resources (tham khảo hệ thống): dùng cho thiết kế quy trình–phân tuyến cấp cứu chấn thương (không thay thế guideline tiết niệu).
- Tài liệu quốc nội (nếu cần đối chiếu thực hành): Hướng dẫn bệnh trẻ em/BV Nhi Trung ương (2020) – tham khảo bối cảnh chăm sóc và chẩn đoán phân biệt (mức độ bao phủ tiết niệu không đầy đủ).

Phần IX: Tiết niệu tuổi vị thành niên và chuyển tiếp

Chương 57: Biến chứng lâu dài sau tái tạo đường tiết niệu dưới (Long-term Complications of Lower Urinary Tract Reconstruction)

Nhu cầu tái tạo niệu đạo đã được xác định từ lâu và phạm vi các kỹ thuật hiện có tiếp tục được mở rộng. Với sự ra đời của công nghệ mới (ví dụ: phẫu thuật robot), các lựa chọn để thực hiện những kỹ thuật đó cũng đang được mở rộng. Vấn đề với tất cả những đổi mới này là mặc dù chúng hấp dẫn (đối với bác sĩ phẫu thuật) và có thể được trình bày một cách hấp dẫn (đối với bệnh nhân), nhưng những yếu tố thuận lợi (ví dụ: giảm thời gian nằm viện, giảm sẹo ở bụng, v.v.) lại phải cân nhắc so với ảnh hưởng đến kết quả mà chúng ta vẫn chưa hiểu rõ hoàn toàn.

Chương này sẽ xem xét một số dữ liệu dài hạn đã được công bố liên quan đến phẫu thuật tái tạo tiết niệu, đồng thời cũng sẽ điểm qua một số khía cạnh gây khó khăn cho việc giải thích của chúng ta, bao gồm sự khác biệt về kỹ thuật và việc ứng dụng công nghệ mới.

Bàng quang

Nhìn chung, kết quả lâu dài của phẫu thuật tạo hình bàng quang là khả quan. Dữ liệu niệu động học tốt cho thấy sự cải thiện đáng kể về dung tích

chứa nước tiểu, áp lực cơ bàng quang, độ đàn hồi và nguy cơ tổn thương thận. Kreb và *cộng sự* đã xem xét kết quả ở 29 bệnh nhân bị rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới do bệnh lý thần kinh, thời gian theo dõi là 14 năm; tỷ lệ biến chứng tổng thể là 38%, trong đó 6 bệnh nhân (20,7%) cần phẫu thuật thêm do các biến chứng bao gồm sỏi bàng quang hoặc tắc ruột non. Thêm 8 bệnh nhân (27,6%) cần các thủ thuật bổ sung để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện (van niệu đạo nhân tạo hoặc băng xuyên lỗ bịt). Tỷ lệ kiểm soát tiểu tiện lâu dài là 72%, tương đương với các nhóm bệnh nhân khác.[1]Các tác giả khác đã báo cáo về sự cải thiện chất lượng cuộc sống.[2]Các tài liệu y khoa đã ghi nhận rằng chứng tiểu tiện và đại tiện không tự chủ sẽ ảnh hưởng xấu đến chất lượng cuộc sống.[3]Trong một loạt các trường hợp có chẩn đoán đa dạng hơn (bao gồm cả các trường hợp do nguyên nhân thần kinh, van niệu đạo sau, dị tật bàng quang bẩm sinh và dị tật hậu môn bẩm sinh), 88,1% bệnh nhân kiểm soát được tiểu tiện sau thời gian theo dõi trung bình 12 năm. 11,9% cần phẫu thuật thêm ở cổ bàng quang để kiểm soát tiểu tiện, 4 bệnh nhân (9,5%) cần phẫu thuật lấy sỏi bàng quang, và ¾ bệnh nhân bị tái phát sau đó. 50% bệnh nhân được đặt ống dẫn lưu Mitrofanoff để dẫn lưu bàng quang, và ở ba bệnh nhân, phương pháp này được kết hợp với phẫu thuật đóng cổ bàng quang.[4]

Tỷ lệ phẫu thuật tạo hình bàng quang đã giảm, thay vào đó là các kỹ thuật ít xâm lấn hơn như tiêm độc tố botulinum vào bàng quang. Ruột non là đoạn ruột được sử dụng phổ biến nhất. Có đến 75% bệnh nhân sẽ cần thực hiện đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CISC). Khoảng 15% bệnh nhân bị rối loạn chức năng đường tiết niệu dưới mắc suy thận giai đoạn cuối; dữ liệu cho thấy phẫu thuật tạo hình bàng quang mang lại tỷ lệ sống sót của mảnh ghép sau 10 năm ít nhất cũng tốt bằng, và trong một số nghiên cứu còn tốt hơn so với dẫn lưu ruột non. Tỷ lệ thành công nhìn chung thay đổi tùy thuộc vào chẩn đoán nhưng thường nằm trong khoảng từ 80 đến 90%, kết quả kém hơn sau xạ trị với tỷ lệ giảm xuống còn 70%.[5]

Rối loạn chuyển hóa thường được thảo luận và cần được theo dõi như một phần của quá trình tái khám.[6]Có thể nhiều bệnh nhân bị nhiễm toan chuyển hóa tăng clo máu dưới lâm sàng, nhưng có tới 16% được báo cáo là cần bổ sung bicarbonate đường uống hàng ngày. Quy trình theo dõi của tác giả bao gồm siêu âm hàng năm kết hợp với xét nghiệm máu để kiểm tra chức năng thận, clorua, bicarbonate, folate và vitamin B12 . Lý do bao gồm vitamin B12 là vì trong nhiều trường hợp, rất khó xác định chính xác đoạn ruột nào đã được sử dụng, do đó việc sàng lọc thiếu vitamin B12 an toàn hơn là giả định và bỏ sót. Hậu quả của bệnh lý thần kinh và thoái hóa tủy sống bán cấp

là không thể đảo ngược và việc để điều này xảy ra sẽ được coi là không đạt tiêu chuẩn chăm sóc chấp nhận được.[5]

Nhiễm khuẩn niệu không triệu chứng rất phổ biến—trong một số nghiên cứu, tỷ lệ lên đến 100%, trong khi nhiễm trùng nghiêm trọng ít phổ biến hơn.[7,8]

Sỏi bàng quang là một biến chứng thường gặp sau phẫu thuật tạo hình bàng quang. Dữ liệu cho thấy tỷ lệ mắc bệnh rất khác nhau, lên đến 39%.[9]Phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng dẫn đến tỷ lệ sỏi thận là 2%, nếu bệnh nhân cần đặt ống thông niệu đạo, tỷ lệ này tăng gấp 5 lần và nếu dẫn lưu qua kênh Mitrofanoff, tỷ lệ này tăng lên gấp 10 lần. Điều này cho thấy dẫn lưu theo hướng xuống dưới là có lợi và sự hiện diện của nước tiểu tồn đọng làm tăng nguy cơ sỏi thận.[10,11]Dữ liệu cho thấy việc giảm lượng chất lỏng uống hàng ngày và tình trạng thiếu citrate trong nước tiểu có thể làm tăng nguy cơ hình thành sỏi thận.[12]Theo kinh nghiệm thực tế, việc sản sinh chất nhầy có thể rất quan trọng và có xu hướng tăng lên trong một số chế độ ăn uống (ví dụ: các sản phẩm từ sữa, thức ăn cay).

Thủng bàng quang sau phẫu thuật tạo hình là một biến chứng nguy hiểm với tỷ lệ tử vong được báo cáo lên tới gần 25%, điều này có thể xảy ra do chẩn đoán chậm trễ ở các bác sĩ thiếu kinh nghiệm, các triệu chứng lâm sàng không rõ ràng và kết quả chụp X-quang âm tính hoặc không rõ ràng.[13]Tỷ lệ mắc bệnh tăng cao ở những người bị bệnh thần kinh và những người đặt ống thông tiểu hoặc đã trải qua phẫu thuật làm tăng sức cản của cổ bàng quang, ví dụ như đặt van niệu đạo nhân tạo hoặc tái tạo cổ bàng quang.[14]

Ung thư ác tính trong phẫu thuật tạo hình bàng quang là một biến chứng đáng lo ngại, tỷ lệ mắc bệnh thấp, ước tính khoảng 1,2% với thời gian xuất hiện bệnh khoảng 20 năm sau phẫu thuật. Khối u thường được tìm thấy ở vùng nối, thường là ung thư biểu mô tuyến và có thể được phát hiện muộn, khiến việc điều trị khỏi bệnh trở nên khó khăn. Bệnh nhân có dị tật bẩm sinh (ví dụ: bàng quang lộn ngoài) có thể có nguy cơ cao hơn so với những người khác. Các yếu tố nguy cơ khác bao gồm viêm mãn tính, nhiễm trùng, ứ đọng nước tiểu, sỏi bàng quang, suy giảm miễn dịch và hút thuốc.[15, 16, 17, 18]

Mang thai sau phẫu thuật tạo hình bàng quang (thường) là an toàn. Nếu trước đó chức năng thận bị suy giảm, điều quan trọng là phải đảm bảo chức năng thận đủ tốt và nên tham khảo ý kiến của bác sĩ chuyên khoa thận – nếu không, sẽ không có ảnh hưởng trực tiếp đến chức năng thận nếu chức năng thận bình thường trước khi thụ thai. Những người đã phẫu thuật tái tạo do dị tật bẩm sinh cần được theo dõi trong suốt thai kỳ vì họ có nguy cơ cao hơn

về các biến chứng tiết niệu (63%), bao gồm tắc nghẽn đường tiết niệu trên (10–24%), bí tiểu (37%) và các biến chứng sản khoa/phụ khoa bao gồm sa tạng (thoát vị bàng quang – 42%) và tăng huyết áp/tiền sản giật (10–32%).[19,20]

Niệu quản

Phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản để điều trị trào ngược bàng quang niệu quản

Các dữ liệu đã công bố cho thấy các kỹ thuật mổ mở và xâm lấn tối thiểu mang lại kết quả xuất sắc trong phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản. Phẫu thuật cấy ghép mở cho kết quả tuyệt vời trong một loạt 965 bệnh nhân, chỉ có 6,1% bị trào ngược dai dẳng sau phẫu thuật và 72,2% khỏi bệnh trong thời gian trung bình là 20,4 tháng, 13% bị nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt trong thời gian theo dõi trung bình là 47,1 tháng.[21]Các nghiên cứu nhỏ hơn đã xem xét phương pháp tái tạo niệu quản xâm lấn tối thiểu với cấy ghép hỗ trợ robot—7,7–13% bệnh nhân bị trào ngược sau phẫu thuật ban đầu, 10% bị nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt (không có bệnh nhân nào trong số này được ghi nhận bị trào ngược sau phẫu thuật).[22,23]Gundeti *và cộng sự* đã nhận ra quá trình học hỏi và phát triển kỹ thuật trong suốt bảy năm.[22]Biến chứng ngay sau phẫu thuật được ghi nhận ở 10% (bao gồm tắc ruột, tổn thương niệu quản, tắc nghẽn niệu quản và tụ dịch quanh thận).[23]Mặc dù những dữ liệu này dường như cho thấy kết quả tốt, nhưng dữ liệu trước đó cho thấy tỷ lệ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) cao hơn nhiều (43% so với 24% nữ so với nam), viêm thận bể thận (27% so với 9,5% nữ so với nam), tăng huyết áp ở 6%, 28% phụ nữ mang thai báo cáo bị UTI trong thai kỳ và 7% bị tiền sản giật. Những dữ liệu này được thu thập trước các nghiên cứu khác hơn 20 năm, do đó, các kỹ thuật được cải tiến cả trong phẫu thuật và chăm sóc trước và sau phẫu thuật có thể đã ảnh hưởng đến kết quả sau này, nhưng điều quan trọng cần nhớ là một số nhóm bệnh nhân trước đây (đặc biệt là) có thể dễ bị tổn thương hơn trước các di chứng về sau thuộc loại này.[24]

Phẫu thuật tạo hình bể thận để điều trị tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận

Nhìn chung, tỷ lệ thành công của phẫu thuật tạo hình bể thận rất cao. Tỷ lệ thành công được ghi nhận là trên 95%.[25]Việc sử dụng stent dường như cải thiện tỷ lệ thành công lâu dài (96,3% so với 91,5%).[26]Dữ liệu gần đây cho thấy tỷ lệ bảo tồn thận thấp hơn ở những bệnh nhân có các dị tật thận kèm

theo.[27]Nhiều trung tâm cung cấp các dịch vụ này bằng kỹ thuật xâm lấn tối thiểu và kết quả dường như ủng hộ phương pháp này.

Niệu đạo

Tật lỗ niệu đạo trên/tật lỗ niệu đạo dưới

Ngay cả ở những cơ sở y tế hàng đầu và có số lượng ca bệnh lớn, tỷ lệ thành công của phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí cũng chỉ từ 5–10% đối với trường hợp sửa chữa phần xa, trong khi đó, đối với trường hợp sửa chữa phần gần, tỷ lệ này có thể dao động từ 15% đến 90%.[28, 29, 30]Dữ liệu gần đây, khi xem xét phương pháp sửa chữa một thì cho chứng hẹp niệu đạo gần, cho thấy tỷ lệ biến chứng tổng thể là 56% với nguy cơ gia tăng các thủ thuật ngoài kế hoạch và ít nhất 2 biến chứng (33%) khi so sánh với phương pháp sửa chữa hai thì.[31]Mỗi lần phẫu thuật tạo hình niệu đạo lại sau đó đều tiềm ẩn nguy cơ biến chứng cao hơn.[32]

Các biến chứng thường gặp nhất là:[33,34,35]

A. Vết thương bị hở

Đây là một biến chứng sớm và có thể xảy ra trong bất kỳ ca phẫu thuật sửa chữa nào, nhưng thường gặp hơn ở những bệnh nhân bị hẹp niệu đạo gần. Biến chứng này cũng thường thấy khi có bất kỳ lực căng nào tác động lên vết khâu – ví dụ, nếu quy đầu nhỏ. Nếu vết khâu thất bại và niệu đạo bị hở, cần phải tiến hành phẫu thuật sửa chữa lại.

B. Lỗ rò

Xảy ra ở 4–50% bệnh nhân, đây là biến chứng phổ biến nhất sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo lệch vị trí. Rò rỉ sớm có thể là do lỗi kỹ thuật và cần thời gian để lành lại trước khi đóng kín. Rò rỉ có thể xảy ra bất cứ lúc nào và ở bất kỳ độ tuổi nào sau phẫu thuật—rò rỉ muộn hơn cần được kiểm tra để xem xét khả năng hẹp niệu đạo đoạn xa gây ra rò rỉ nghiêm trọng.

C. Túi thừa

Thuật ngữ này mô tả một phần giãn rộng, phình to của vết khâu cũ, tương tự như rò rỉ niệu đạo, có thể do tắc nghẽn ở đoạn xa gây ra "áp lực ngược" và giãn nở niệu đạo mới ở đoạn gần hơn. Sự thiếu hụt hoặc không đủ mô thể xốp cũng có thể là một yếu tố bổ sung. Bệnh nhân có thể biểu hiện sưng dương vật ở mặt bụng khi đi tiểu, dòng tiểu yếu, tiểu són sau khi đi tiểu, nhiễm trùng đường tiết niệu và (đôi khi) sỏi niệu đạo do ứ đọng nước tiểu. Can thiệp phẫu thuật đòi hỏi phải điều trị bất kỳ nguyên nhân tiềm ẩn nào,

ví dụ như hẹp niệu đạo đoạn xa, cắt bỏ phần mô thừa (thành túi thừa) và khâu kín lại niệu đạo.

Phẫu thuật dị tật niệu đạo bẩm sinh có thể rất khó khăn về mặt kỹ thuật, thêm vào đó, việc theo dõi mọi trẻ sơ sinh bị dị tật niệu đạo bẩm sinh đến khi trưởng thành là điều không thể - nhiều bệnh nhân không cần được theo dõi trừ khi họ gặp vấn đề sau vài năm đầu đời, và nếu cố gắng theo dõi tất cả thì khối lượng công việc sẽ quá tải đối với bất kỳ hệ thống chăm sóc sức khỏe nào. Rynja *và cộng sự* đã xem xét dữ liệu được báo cáo của 1027 bệnh nhân - 180 người bị dị tật niệu đạo bẩm sinh nghiêm trọng, trung bình mỗi bệnh nhân cần 2,7 ca phẫu thuật.[36]Các tác giả đã ghi nhận tỷ lệ bệnh nhân bỏ ngang theo dõi rất cao. Dữ liệu từ Ghent cho thấy tỷ lệ phẫu thuật lại là 24,1% trong số 543 bệnh nhân được theo dõi tiền cứu.[37]

D. Hẹp niệu đạo

Hẹp lỗ niệu đạo (được định nghĩa là đường kính <8 Fr) có thể xảy ra trong các trường hợp sau: huy động không đầy đủ lớp bao quy đầu, tạo hình ống niệu đạo mới kéo dài quá xa về phía đầu quy đầu hoặc thiếu máu cục bộ ở vạt quy đầu. Bệnh nhân có thể gặp các triệu chứng như khó tiểu, nhiễm trùng đường tiết niệu (do tiểu không hết), dòng nước tiểu hẹp hoặc tiểu phun tia.

E. Dây chằng bền bỉ

Đây là hiện tượng thường gặp hơn ở bệnh nhân sau khi đã qua tuổi dậy thì. Nếu cong dương vật nghiêm trọng đến mức cản trở quan hệ tình dục thâm nhập thì nên can thiệp để điều chỉnh.

Dữ liệu được báo cáo về nam giới đã phẫu thuật dị tật niệu đạo bẩm sinh khi còn nhỏ và do đó đã trải qua tuổi dậy thì ít phổ biến hơn nhưng rất quan trọng đối với bức tranh tổng thể. Các khiếu nại thường gặp là:

- phun (10–63%),
- rê bóng sau khoảng trống (20–40%),
- các triệu chứng đường tiết niệu dưới (3–85%).

Tình trạng bệnh nhân không hài lòng với kết quả điều trị ngày càng được ghi nhận với tỷ lệ báo cáo từ 7–81%, chất lượng dữ liệu dường như khác nhau giữa các nghiên cứu—điều này có thể (một phần) giải thích sự khác biệt. Nhìn chung, chứng hẹp niệu đạo gần có vẻ liên quan đến nguy cơ không hài lòng về kết quả lâu dài cao hơn. Có thể có tác động đến chức năng tình dục, 77–100% nam giới bày tỏ sự hài lòng về tình dục tốt, tuy

nhiên các yếu tố như cong dương vật tái phát (5–23%), rối loạn cương dương (0–73%) và khó xuất tinh (5–36%) có thể ảnh hưởng đến chức năng tình dục lâu dài.[38]Những dữ liệu này đã được tổng hợp và xem xét cho Hội nghị tư vấn châu Âu gần đây về các bệnh lý tiết niệu bẩm sinh suốt đời.

Dị tật bàng quang/Epispadias

Việc gộp chung tất cả các trường hợp dị tật bàng quang bẩm sinh (exstrophy) và dị tật niệu đạo trên (epispadias) vào cùng một nhóm có thể gây tranh cãi vì phạm vi bệnh rất rộng. Dị tật niệu đạo trên có thể chỉ là một lỗ niệu đạo trên nhẹ, cho đến dạng nặng hơn ảnh hưởng đến sự toàn vẹn của cổ bàng quang. Kết quả điều trị dị tật bàng quang bẩm sinh có thể bị ảnh hưởng bởi nhiều yếu tố – kích thước mảng bàng quang, độ giãn nở, khối lượng thể hang, v.v. Phạm vi bệnh còn rộng hơn nữa với dị tật bàng quang bẩm sinh hậu môn (cloacal exstrophy) và mức độ nghiêm trọng về mặt giải phẫu vốn có của nó, cùng với các yếu tố bổ sung có thể bao gồm cả yếu tố thần kinh.

Trong phần này, trọng tâm là các kết quả liên quan đến niệu đạo — các khía cạnh khác sẽ được thảo luận liên quan đến kết quả về chức năng tình dục và khả năng sinh sản.

Ở những bệnh nhân bị chứng lỗ tiểu trên, dữ liệu liên quan đến phẫu thuật tạo hình niệu đạo (có lẽ) là chính xác nhất. Trong một loạt 30 bệnh nhân, 17% cần phải chỉnh sửa da – 20% bị rò (mặc dù tỷ lệ này giảm xuống còn 6% ở những bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật Mitchell), 3% bị áp xe và 3% bị túi thừa. 89% bày tỏ lo ngại về hình dáng dương vật của họ, một người cần phải khâu gấp thể hang để điều trị cong dương vật về phía lưng và một bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật tạo hình dương vật bằng vạt da cẳng tay.[39]Dữ liệu dài hạn về bệnh nhân bị dị tật bàng quang bẩm sinh cho thấy cần phải chuyển hướng đường tiểu ở 52–70% trường hợp, trong một nghiên cứu, 30% bệnh nhân đi tiểu qua niệu đạo, chỉ có một người đi tiểu tự nhiên, 42% bị són tiểu từ mức độ trung bình đến nặng.[40,41]Chức năng xuất tinh được báo cáo ở 82–85% nam giới, các yếu tố khác như rối loạn cực khoái (22–51%) và giảm cảm giác (26–36%) cũng được báo cáo.[40,42]

Bộ phận sinh dục

Trong thế hệ phẫu thuật viên hiện nay, một trong những lĩnh vực gây ra nhiều tranh luận và thảo luận sôi nổi nhất là phẫu thuật tái tạo bộ phận sinh dục ở bệnh nhân có sự khác biệt về phát triển giới tính (DSD). Có một số yếu tố trong cuộc tranh luận này, bao gồm:

- Ai nên đưa ra quyết định phẫu thuật?
- Khi nào nên tiến hành phẫu thuật?
- Ai có thể đồng ý cho cuộc phẫu thuật như vậy?
- Chúng ta đo lường kết quả như thế nào?
- Chúng ta sử dụng dữ liệu kết quả như thế nào để cung cấp thông tin cho các bậc phụ huynh/bệnh nhân và các bác sĩ phẫu thuật trong tương lai?

Việc hiểu rõ các chỉ định tiềm năng cho phẫu thuật là rất quan trọng:

1. Việc tạo ra một (âm đạo nhân tạo) như một đường dẫn cho kinh nguyệt
2. Việc tạo ra một (âm đạo nhân tạo) để cho phép quan hệ tình dục thâm nhập
3. Cải thiện thẩm mỹ vùng kín.
4. Cải thiện sức khỏe tâm lý.
5. Cắt bỏ tuyến sinh dục để kiểm soát nguy cơ mắc bệnh ác tính.

Cuộc họp đồng thuận Chicago và văn kiện tiếp theo, được công bố năm 2006, đã nêu rõ cần phải giảm thiểu việc phẫu thuật cắt bỏ âm vật ở trẻ sơ sinh.[43]Cho đến gần đây, dữ liệu cho thấy sự thay đổi này diễn ra chậm, tuy nhiên, so sánh kết quả cho thấy kết quả có thể đang được cải thiện, mặc dù số lượng bệnh nhân cần phẫu thuật chỉnh sửa là như nhau, nhưng các thủ thuật cần thiết (về mặt phẫu thuật) là các can thiệp nhỏ chứ không phải là các can thiệp lớn, dường như phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng ruột ở trẻ em có kết quả kém.[44]

Hiện vẫn còn thiếu dữ liệu để chứng minh khẳng định rằng phẫu thuật sẽ dẫn đến kết quả tâm lý tốt hơn, và việc tiến hành một thử nghiệm đối chứng để kiểm tra xem liệu những thay đổi đó có làm giảm cảm giác hay không là điều không thể.[45]Tình trạng này thường gặp ở bệnh nhân lớn tuổi là do phẫu thuật hoặc một bệnh lý tiềm ẩn nào đó gây ra.

Một nghiên cứu lớn gần đây ở châu Âu đã khảo sát quan điểm của bệnh nhân và cho thấy rằng quyết định phẫu thuật vẫn là một vấn đề cần cân nhắc kỹ lưỡng. Có xu hướng những người mắc chứng tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH), hẹp niệu đạo và rối loạn phát triển giới tính XY (XY DSD) ủng hộ phẫu thuật sớm – điều này đạt mức ý nghĩa thống kê ở

nhóm CAH tự nhận mình là nữ khi được hỏi đồng ý hay không đồng ý với tuyên bố “Cần thiết phải thu nhỏ âm vật bị phì đại ở bé gái” – ngay cả khi đó, 39% vẫn không đồng ý, không quyết định hoặc không biết. Tuy nhiên, có sự khác biệt đáng kể giữa các nhóm. Bệnh nhân có liên hệ gần đây với các nhóm hỗ trợ có nhiều khả năng ủng hộ phẫu thuật ở độ tuổi muộn hơn. Quan trọng hơn, các tác giả kết luận rằng việc tạm dừng phẫu thuật là không hợp lý vì nó dường như không phản ánh quan điểm của nhiều bệnh nhân mắc DSD . Rõ ràng là chăm sóc đa ngành là rất quan trọng. Việc tiếp tục nhấn mạnh vào việc thu thập dữ liệu về kết quả lâu dài, đảm bảo sự đồng ý/chấp thuận có hiểu biết là rất quan trọng và trong trường hợp không có chỉ định phẫu thuật rõ ràng, cần cố gắng “khuyến khích cha mẹ trì hoãn phẫu thuật bộ phận sinh dục tự chọn”.[46]

Thảo luận chuyên sâu về DSD và kết quả điều trị nằm ngoài phạm vi chương này. Điều quan trọng là các chuyên gia trong lĩnh vực này cần nắm được các cuộc thảo luận, chủ động tìm kiếm thông tin cập nhật về kết quả điều trị và làm việc trong một nhóm đa ngành để đảm bảo kết quả tốt nhất cho bệnh nhân và gia đình họ.

Chức năng tình dục và khả năng sinh sản

Đây là những khía cạnh quan trọng trong cuộc sống của nhiều bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật điều trị dị tật bẩm sinh, tuy nhiên kết quả có thể khác nhau đáng kể tùy thuộc vào chẩn đoán ban đầu và tác động tiềm tàng của cuộc phẫu thuật.

Nữ giới

Tật nứt đốt sống

Thanh thiếu niên (cả nam và nữ) mắc tật nứt đốt sống vẫn có những mong muốn và hoài bão bình thường về các mối quan hệ và tiềm năng gia đình. Vấn đề này thường được các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe xử lý chưa tốt. Kiến thức trong lĩnh vực này, việc chủ động bắt đầu cuộc trò chuyện và giáo dục liên tục là rất quan trọng.[47]Các câu hỏi về sức khỏe tình dục, biện pháp tránh thai và các yếu tố như dị ứng latex (liên quan đến biện pháp tránh thai bằng màng chắn) rất quan trọng cần được đưa vào.[48]Những bệnh nhân nữ trẻ tuổi này có xu hướng dậy thì sớm hơn so với những người cùng độ tuổi. Một loạt các yếu tố có thể ảnh hưởng đến sự bắt đầu và hành vi tình dục tiếp diễn, bao gồm sự cô lập xã hội, khả năng kiểm soát tiểu tiện, tuổi tác và mức độ tổn thương. Việc tư vấn chủ động về bổ sung axit folic liều cao để chuẩn bị cho việc thụ thai và trong ba tháng đầu thai kỳ nhằm giảm nguy cơ dị tật ống thần kinh ở trẻ em là rất quan trọng.[49]

Dị tật hệ tiết niệu sinh dục

Bệnh nhân nữ mắc chứng bàng quang lộn ngoài có thể gặp một số khó khăn ban đầu khi quan hệ tình dục thâm nhập do hẹp âm đạo và đau khi giao hợp, tuy nhiên 80-90% cho biết họ vẫn có hoạt động tình dục.[50,51]Ở những người bị dị tật hậu môn trực tràng, chiều dài ban đầu của ống dẫn chung khá lớn, phẫu thuật tái tạo ở những ống dẫn dài hơn sẽ khó khăn hơn nhiều; điều này làm tăng nguy cơ ảnh hưởng đến chức năng tiết niệu, tiêu hóa và sinh dục.[52]Những trường hợp khác không có âm đạo hoặc có khiếm khuyết đáng kể cần được điều trị bởi một nhóm đa chuyên khoa có thể cung cấp tất cả các lựa chọn—bao gồm cả nong giãn (phương pháp này rất thành công ở những người có vết lõm và tầng sinh môn chưa được phẫu thuật).

Cuộc thảo luận nêu trên về sự khác biệt trong quá trình phát triển giới tính đã chỉ ra một số mối lo ngại và khó khăn trong việc điều trị các bệnh nhân bị ảnh hưởng. Dữ liệu đã được công bố trước đây cho thấy sự suy giảm cảm giác ở những bệnh nhân này và ảnh hưởng đến cảm giác tình dục và cực khoái.[46,45]Những câu hỏi lớn vẫn còn đó—khi phẫu thuật được thực hiện—tại sao nó lại cần thiết, nó sẽ đạt được điều gì và liệu bây giờ có phải là thời điểm tốt nhất để làm điều đó? Tất cả các bên tham gia thảo luận cần được duy trì sự cởi mở để đảm bảo đạt được kết quả tốt nhất có thể, từ đó mang lại sự chăm sóc tốt nhất cho những bệnh nhân (và phụ huynh) mới gia nhập hệ thống trong tương lai.

Nam giới

Tật nứt đốt sống

Nam giới mắc bệnh này bị giảm cảm giác ở dương vật và khoảng 75% sẽ bị rối loạn cương dương – tình trạng này có thể dễ dàng điều trị bằng thuốc ức chế phosphodiesterase với tỷ lệ thành công 80%.[53]Chức năng cương dương, tỷ lệ sinh con và khả năng vận động đều bị ảnh hưởng bởi vị trí tổn thương (với những tổn thương ở trên T10 bị ảnh hưởng nghiêm trọng nhất).[54]Sử dụng kích thích xuất tinh bằng điện là một phương pháp hỗ trợ sinh sản, tuy nhiên, mặc dù phần lớn nam giới có nồng độ hormone bình thường nhưng nhiều người lại có chất lượng tinh dịch kém. Nam giới bị ảnh hưởng cũng nên được khuyên dùng axit folic liều cao như một phần của kế hoạch thụ thai vì hiện nay đã có bằng chứng cho thấy điều này sẽ làm giảm nguy cơ sinh con bị dị tật ống thần kinh.[55]

Việc có một mối quan hệ ổn định dường như cải thiện sự hài lòng tổng thể, khoảng 50% nam giới bị tật nứt đốt sống cho biết họ hài lòng với đời sống tình dục của mình.[56]

Hiểu rõ chẩn đoán và tiền sử phẫu thuật của họ là một phần của kế hoạch chăm sóc tốt cho bất kỳ bệnh nhân nào, nhưng việc đảm bảo có cuộc trò chuyện về các mối quan hệ và đời sống tình dục là rất quan trọng. Ở nhóm bệnh nhân này (và các nhóm khác), khả năng kiểm soát tiểu tiện và đại tiện cũng có thể đóng vai trò quan trọng trong sự tự tin và hạnh phúc của họ trong lĩnh vực này. Một số bệnh nhân sẽ phản hồi tốt khi được thông báo rằng họ có thể chủ động bắt đầu cuộc trò chuyện, trong khi một số khác sẽ cần được hỏi han tích cực hơn – giao tiếp tốt về vấn đề này rất quan trọng, đặc biệt là trong giai đoạn thanh thiếu niên của bệnh nhân, khi những vấn đề này có thể liên quan đến sự tự ti rất lớn.[57]

Dị tật hệ tiết niệu sinh dục

Việc các bạn nữ và nam ở tuổi vị thành niên xem xét hình ảnh cơ thể của mình và trong bối cảnh đó suy nghĩ về chức năng tình dục cũng như liệu họ có thể làm hài lòng bạn tình hay không là hoàn toàn bình thường. Tuy nhiên, một số yếu tố ảnh hưởng đến họ lại khó kiểm soát. Yếu tố trực tiếp nhất là áp lực/so sánh với bạn bè; điều này có thể tạo ra rào cản trong việc thiết lập các mối quan hệ thân mật do sợ bị phát hiện, sự chấp nhận giả tạo hoặc bị bắt nạt.[58,59]

Có một số vấn đề về giải phẫu rõ ràng có thể khiến quan hệ tình dục thâm nhập trở nên đau đớn hoặc rất khó khăn (ví dụ: cong dương vật còn sót lại trong chứng lỗ tiểu lệch hoặc cong dương vật lưng rõ rệt trong chứng bàng quang lộn ngoài).[42,36]Ở một số nam giới mắc chứng hẹp niệu đạo nặng hoặc thiếu mô thể hang hoặc mô thể hang không đối xứng trong trường hợp dị tật bàng quang bẩm sinh, kích thước dương vật là vấn đề đáng lo ngại. Trong các nghiên cứu tập trung vào chứng dương vật nhỏ, 95% bệnh nhân mô tả khả năng cương cứng bình thường, 60% có quan hệ tình dục thường xuyên – 38% cần hỗ trợ tâm lý.[60]Mặc dù những dữ liệu này không chỉ dành riêng cho chứng hẹp niệu đạo hoặc dị tật bàng quang lộn ngoài, nhưng chúng cho thấy rõ những khó khăn mà những bệnh nhân này có thể gặp phải và sự cần thiết phải kết hợp tâm lý học vào quá trình điều trị. Bảng 1 trình bày dữ liệu nêu bật một số vấn đề rối loạn chức năng tình dục ở nam giới mắc dị tật bàng quang lộn ngoài và hẹp niệu đạo . Bảng này không nhằm mục đích so sánh mà chỉ để làm nổi bật sự tương đồng trong các vấn đề phát sinh và sự cần thiết phải nâng cao nhận thức trong môi trường lâm sàng.

Bảng 1. Sơ lược các lĩnh vực rối loạn chức năng tình dục trong chứng lỗ tiểu lệch và dị tật bàng quang lộn ngoài.[36,38,42,59]

Vấn đề hẹp niệu đạo	Tỷ lệ	Vấn đề Exstrophy	Tỷ lệ
Độ cong	20–30%	—	—
Rối loạn cương dương	8,7–73%	rối loạn cương dương/dây chằng dương vật	13–49%
Rối loạn xuất tinh	24,1–36%	Rối loạn xuất tinh	15–74%
Ngoại hình dương vật (không hài lòng)	20,2–33,5%	Ngoại hình dương vật (không hài lòng)	23–100
sự thỏa mãn tình dục	81,4–100%	sự thỏa mãn tình dục	Lên đến 92%

Cũng như chức năng tình dục nữ, nhiều tác giả đã nêu bật những dữ liệu quan trọng để xem xét những vấn đề rất quan trọng này. Tuy nhiên, những phần này không phải là toàn diện.

Kết luận

Chương này tóm tắt các dữ liệu liên quan đến tiết niệu nhi khoa và các kết quả liên quan đến bệnh lý nền cũng như phương pháp điều trị cần thiết để kiểm soát bệnh. Mỗi bệnh lý và mỗi khía cạnh theo dõi đã được nhiều tác giả nghiên cứu sâu hơn nhiều so với phạm vi trình bày ở đây. Các ấn phẩm được liệt kê bên dưới sẽ cung cấp cho người đọc điểm khởi đầu để xem xét chi tiết hơn nếu muốn.

Phạm vi các vấn đề mà một số bệnh nhân này có thể gặp phải là rất đáng kể. Trong suốt cuộc đời, nhiều bệnh nhân có chất lượng cuộc sống tốt và kết quả điều trị rất thành công. Tuy nhiên, không nên quên tiền sử bệnh mãn tính và sự thay đổi cấu trúc giải phẫu – các biến chứng tiềm tàng bao gồm nhiễm trùng đường tiết niệu, suy thận, sỏi bàng quang và rối loạn chức năng tình dục đòi hỏi phải theo dõi lâu dài với một nhóm chuyên gia hiểu rõ tiền sử bệnh của bệnh nhân và có thể duy trì chế độ điều trị thích hợp để phát hiện những vấn đề này khi chúng phát sinh. Phương pháp tiếp cận đa ngành rất quan trọng đối với nhiều bệnh nhân, với sự tham gia của các đồng nghiệp từ nhiều chuyên khoa khác nhau đóng vai trò song song (ví dụ: phụ khoa, X quang, thận học, tiêu hóa/đại tràng, nội tiết và di truyền học).

Việc chăm sóc dài hạn cho những bệnh nhân này đồng nghĩa với việc họ hình thành mối quan hệ gắn bó chặt chẽ với đội ngũ chăm sóc sức khỏe, sự liên tục và nhất quán rất quan trọng nhằm mục đích cung cấp dịch vụ tốt nhất có thể.

Chương 58: Vai trò của tiết niệu chuyển tiếp (chuyển giao từ nhi khoa sang người lớn) (Role of Transitional Urology)

Bác sĩ tiết niệu chuyển tiếp chịu trách nhiệm chăm sóc bệnh nhân tiết niệu nhi khoa khi họ chuyển sang giai đoạn chăm sóc người lớn. Mặc dù các quá trình bệnh lý cấu thành nên tiết niệu chuyển tiếp (Bảng 1) bản thân chúng rất hiếm gặp, nhưng tổng thể chúng lại tạo thành một gánh nặng đáng kể. Ước tính có 3.573 trẻ sơ sinh được sinh ra ở Hoa Kỳ vào năm 2012 mắc tật nứt đốt sống (2.765), van niệu đạo sau (PUV , 493), dị tật bàng quang bẩm sinh (118) hoặc dị tật hậu môn trực tràng (197).[1]Tại thời điểm viết bài này, những bệnh nhân này đang bước vào tuổi thiếu niên và những tiến bộ vượt bậc gần đây trong chẩn đoán và chăm sóc các dị tật bẩm sinh đường tiết niệu sinh dục và dị tật cột sống đồng nghĩa với việc họ sẽ đạt được thành công chưa từng có trong giai đoạn này. Trong những năm tới, họ sẽ cần được chăm sóc tiết niệu chuyển tiếp.

Bảng 1. Các bệnh lý có thể gặp phải bởi bác sĩ tiết niệu chuyển tiếp.

Điều kiện
Rối loạn chức năng ruột và bàng quang do thần kinh
Tật nứt đốt sống, bại não, tổn thương tủy sống, u hệ thần kinh trung ương
Dị tật bàng quang bẩm sinh và lỗ niệu đạo trên
Dị tật hậu môn
Hội chứng bụng nhăn nheo
Van niệu đạo sau

Điều kiện
Trào ngược bàng quang niệu quản
Hẹp niệu đạo
Tình trạng liên giới tính
Ung thư tiết niệu ở trẻ em và khả năng sống sót sau điều trị
Bệnh sỏi thận

Mục đích của chương này là xác định vai trò của bác sĩ tiết niệu chuyển tiếp bằng cách thảo luận về nhiều vấn đề trở nên hoặc vẫn nổi bật khi bệnh nhân mắc các rối loạn tiết niệu sinh dục bẩm sinh tiến triển đến tuổi vị thành niên và trưởng thành.

Bảo tồn thận

Bảo tồn chức năng thận là một thách thức phổ biến đối với nhiều bệnh nhân tiết niệu trong giai đoạn chuyển tiếp. Phần này sẽ tập trung vào các trường hợp điển hình của dị tật bẩm sinh đường tiết niệu và thận (CAKUT), đặc biệt là van niệu đạo sau (PUV), cũng như rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh.

CAKUT

CAKUT là nguyên nhân hàng đầu gây ra cả bệnh thận mãn tính và bệnh thận giai đoạn cuối ở bệnh nhi.[2]So sánh bệnh nhân CAKUT với các bệnh nhân cùng độ tuổi đang điều trị thay thế thận (RRT) cho các bệnh lý thận khác được theo dõi từ năm 1990-2009 trong một cơ sở dữ liệu lớn của châu Âu cho thấy bệnh nhân CAKUT bắt đầu điều trị RRT ở độ tuổi trung bình là 31, so với 61 ở nhóm đối chứng.[3]Trong nhóm bệnh nhân CAKUT , tỷ lệ bắt đầu điều trị thay thế thận (RRT) đạt đỉnh điểm ở độ tuổi từ 15 đến 19, điều này củng cố các dữ liệu khác cho thấy chức năng thận của bệnh nhân CAKUT thường cải thiện trong thời thơ ấu và duy trì ổn định cho đến tuổi dậy thì, khi sự suy giảm thường xảy ra.

Trong một báo cáo về các bệnh nhân vị thành niên và người lớn mắc cả chứng trào ngược bàng quang niệu quản nguyên phát và loạn sản thận cũng như bệnh lý tắc nghẽn đường tiết niệu và loạn sản thứ phát, Neild và các

đồng nghiệp nhận thấy rằng, mặc dù gánh nặng của bệnh thận mãn tính (CKD) là đáng kể ở bệnh nhân CAKUT , nhưng tốc độ suy giảm chức năng ở những bệnh nhân này chậm hơn so với những người cùng độ tuổi mắc các dạng CKD khác .[4,5]Khi định nghĩa sự tiến triển của bệnh thận mạn tính (CKD) là -1,10 mL/phút mỗi năm trở lên, một nửa số bệnh nhân CAKUT có eGFR từ 50-60 mL/phút và một phần ba số bệnh nhân có eGFR từ 30-50 mL/phút được phát hiện là không tiến triển bệnh. Tốc độ suy giảm nhanh hơn được thấy ở những người có eGFR ban đầu thấp hơn. Protein niệu là một chỉ số quan trọng của suy thận tiến triển, trong khi sự suy giảm chức năng tối thiểu được thấy khi protein niệu ở mức hạn chế.

Van niệu đạo sau

Phù hợp với những phát hiện này, sự suy giảm chức năng thận trong PUV được hiểu là một quá trình tiến triển, không thể đảo ngược, bắt đầu từ trong bào thai. Trong dữ liệu hồi cứu gần đây với thời gian theo dõi dài hạn, từ 30 đến 50% bệnh nhân PUV phát triển bệnh thận giai đoạn cuối (ESRD) khi trưởng thành.[6,7,8]Ngoài việc theo dõi thường quy chức năng thận và protein niệu, điều quan trọng là phải nhận ra rằng động lực bàng quang thay đổi khi những bệnh nhân này già đi. Những thay đổi đáng kể về tiểu tiện hoặc khả năng kiểm soát tiểu tiện, hoặc phát hiện tình trạng giãn thận nặng hơn hoặc mới xuất hiện cần được đánh giá bằng các nghiên cứu niệu động học (UDS).[9,10]Sau quá trình điều trị từ thời thơ ấu nhằm mục đích giải quyết tắc nghẽn, cải thiện khả năng giãn nở của bàng quang và giảm thiểu sự không ổn định của cơ bàng quang, bệnh nhân PUV ở tuổi vị thành niên thường sẽ phát triển một loạt các triệu chứng kết hợp gồm bàng quang kém đàn hồi, thành dày, cảm giác đầy bàng quang bị suy giảm, tiểu không hết, giãn đường tiết niệu trên và đái tháo nhạt do thận, được gọi là "hội chứng van bàng quang". Suy giảm chức năng cơ bàng quang (giảm khả năng co bóp và tăng dung tích) có thể xảy ra sau đó, được biểu hiện bằng thể tích nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu tăng lên, tiểu không tự chủ mới hoặc trầm trọng hơn, hoặc giãn đường tiết niệu trên ngày càng nặng hơn.

Trước tình hình diễn biến phức tạp này, việc điều trị bệnh nhân PUV trong giai đoạn chuyển tiếp phụ thuộc vào tình trạng rối loạn chức năng bàng quang. Bệnh nhân có bất kỳ sự kết hợp nào giữa tiểu nhiều, khả năng co bóp kém và giảm co bóp bàng quang có thể được hưởng lợi từ việc đi tiểu hai lần, đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch (CIC), dẫn lưu ống thông tiểu qua đêm và, trong một số trường hợp, thuốc kháng cholinergic. Những người bị tắc nghẽn đường ra dai dẳng có thể được hưởng lợi từ thuốc đối kháng alpha-adrenergic hoặc cần phải phẫu thuật cắt bỏ lại. Khi trào ngược

bàng quang niệu quản (VUR) vẫn tồn tại mặc dù đã điều trị bàng quang và đường ra bàng quang một cách thích hợp, phẫu thuật chống trào ngược có thể được xem xét, cần hiểu rằng các thủ thuật này thường ít thành công hơn ở những bệnh nhân có rối loạn chức năng bàng quang.[11]

Rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh

Rối loạn chức năng bàng quang do nguyên nhân thần kinh, xuất phát từ các bệnh lý như tật nứt đốt sống, là một nguyên nhân phổ biến khác gây suy giảm chức năng thận trong suốt giai đoạn chuyển tiếp và đến tuổi trưởng thành. Mặc dù hầu hết bệnh nhân nứt đốt sống sinh ra đều có chức năng thận bình thường, nhưng khoảng 26% sẽ bị suy giảm chức năng thận ở mức độ nào đó khi trưởng thành.[12]Quá trình suy giảm chức năng thận liên tục này trùng khớp với những thay đổi về động lực bàng quang kéo dài đến sau thời thơ ấu. Trong một nghiên cứu hồi cứu trên 37 bệnh nhân bị tật nứt đốt sống, Almodhen và các cộng sự nhận thấy rằng, sau tuổi dậy thì, bệnh nhân trải qua những thay đổi đáng kể về động lực học niệu đạo, bao gồm tăng dung tích và độ đàn hồi của bàng quang, cũng như tăng áp lực cơ bàng quang tối đa và áp lực điểm rò rỉ của cơ bàng quang.[13]Các thay đổi này được cho là có nguyên nhân thần kinh (do dính tủy sống), giải phẫu (do tăng sức cản đường ra do sự phát triển của tuyến tiền liệt hoặc sự estrogen hóa niệu đạo ở nữ giới) và/hoặc hành vi (liên quan đến việc không tuân thủ tốt phương pháp đặt ống thông tiểu ngắt quãng). Mặc dù tỷ lệ trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) và giãn thận không khác biệt đáng kể giữa giai đoạn trước và sau dậy thì, điều quan trọng là phải nhận ra rằng các thông số này thay đổi và, trong trường hợp tăng áp lực cơ bàng quang tối đa và áp lực điểm rò rỉ cơ bàng quang, có thể dẫn đến truyền áp lực cao lên đường tiết niệu trên và gây suy thận.

Trước mối lo ngại về sự suy giảm chức năng thận liên tục ở những bệnh nhân này, Hiệp hội Tật nứt đốt sống (SBA) khuyến nghị theo dõi hàng năm bằng xét nghiệm creatinin huyết thanh và siêu âm thận-bàng quang cho bệnh nhân vị thành niên và người lớn, cũng như xét nghiệm hóa học huyết thanh bao gồm vitamin B12 cho những người đã trải qua phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu. Đối với những bệnh nhân bất động có khối lượng cơ thấp, cần đánh giá chức năng thận bằng phương pháp thay thế như cystatin C hoặc eGFR bằng y học hạt nhân.[14,15]Điều này được hỗ trợ bởi hướng dẫn năm 2019 của Hiệp hội Niệu khoa Châu Âu (EAU)/Hiệp hội Niệu khoa Nhi khoa Châu Âu (ESPU) về quản lý chứng bàng quang thần kinh ở trẻ em và thanh thiếu niên.[16]Việc sử dụng UDS một cách thích hợp trong giai đoạn chuyển tiếp còn gây nhiều tranh cãi. Hiệp hội Niệu khoa Hoa Kỳ (SBA) không đưa

ra khuyến nghị chính thức nào về việc sử dụng UDS , mặc dù một số chuyên gia từ các trung tâm có số lượng bệnh nhân lớn đã khuyến nghị riêng lẻ nên thực hiện UDS vào đầu giai đoạn chuyển tiếp và/hoặc khi có chỉ định trong trường hợp nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát , đau bàng quang, hoặc tiểu không tự chủ mới xuất hiện hoặc trầm trọng hơn, hoặc giãn đường tiết niệu trên sau đó.[17,18]Hướng dẫn của EAU / ESPU đề xuất sàng lọc thường xuyên hơn bằng xét nghiệm nước tiểu hai lần một năm ở tuổi vị thành niên và trưởng thành.

Các phương pháp điều trị chính đối với chứng tiểu nhiều áp lực do nguyên nhân thần kinh ở bệnh nhân trong giai đoạn chuyển tiếp tương tự như các phương pháp được khuyến cáo ở trẻ em, bao gồm đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC), thuốc kháng cholinergic và, trong trường hợp kháng thuốc, tiêm độc tố botulinum A (Botox) vào cơ bàng quang. Mặc dù nhìn chung tất cả đều có rủi ro thấp, nhưng mỗi phương pháp đều có tác dụng phụ cần cân nhắc. Đặt ống thông tiểu ngắt quãng mãn tính làm tăng nguy cơ tổn thương bàng quang hoặc niệu đạo và dẫn đến hẹp niệu đạo, thủng niệu đạo hoặc hẹp lỗ niệu đạo. Hơn nữa, sự xâm nhập của vi khuẩn vào đường tiết niệu khiến bệnh nhân đặt ống thông tiểu ngắt quãng có nguy cơ cao hơn không chỉ mắc nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) , mà còn dẫn đến điều trị quá mức tình trạng nhiễm khuẩn niệu không triệu chứng và kết quả là kháng thuốc đa kháng sinh, tác dụng phụ của thuốc và nhiễm trùng cơ hội.[19,20]Các loại thuốc kháng cholinergic đã được chứng minh là có hiệu quả trong việc giảm hoạt động quá mức của cơ bàng quang và giảm áp lực trong bàng quang.[21,22]và việc sử dụng chúng ở bệnh nhân nhi mắc các bệnh lý thần kinh được ủng hộ rộng rãi.[14,16]Các chất chủ vận thụ thể beta-3-adrenergic có ưu điểm là loại bỏ được các tác dụng phụ kháng cholinergic và thường được sử dụng như là chất thay thế và chất bổ trợ cho thuốc kháng cholinergic, mặc dù kinh nghiệm lâm sàng được công bố vẫn còn hạn chế. Tiêm Botox mỗi 6-12 tháng có thể được xem xét trong các trường hợp kháng thuốc. Kinh nghiệm lâm sàng cho thấy Botox hiệu quả nhất trong việc ức chế hoạt động quá mức của cơ bàng quang và có thể kém hiệu quả hơn khi việc không tuân thủ điều trị là vấn đề chính.[23,24]

Những bệnh nhân không đáp ứng hoặc không phù hợp với phương pháp điều trị bảo tồn chứng tiểu tiện áp lực cao có thể là ứng cử viên cho phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng, mang lại lợi ích là vừa tăng diện tích bề mặt vừa giảm co thắt bàng quang. Việc sử dụng các đoạn ruột mang theo nguy cơ mắc nhiều biến chứng (Bảng 2), bao gồm rối loạn chuyển hóa, nhiễm trùng đường tiết niệu , sỏi bàng quang, tắc ruột và ung thư. Hơn nữa, bàng quang và túi bàng quang được mở rộng dễ bị thủng, có thể do

căng quá mức hoặc bị đâm thủng trực tiếp bằng ống thông. Thủng bàng quang là một trường hợp cấp cứu đe dọa tính mạng, xảy ra tự phát ở 8,6% bệnh nhân trong một loạt nghiên cứu hồi cứu lớn gồm 500 trường hợp phẫu thuật mở rộng bàng quang được Metcalfe và cộng sự xem xét.[25]Trong nhóm này, khoảng một phần ba số trường hợp thủng xảy ra trong vòng 2 năm sau phẫu thuật, một phần ba khác xảy ra trong khoảng từ năm thứ 2 đến năm thứ 6 sau phẫu thuật, và phần còn lại xảy ra hơn 6 năm sau khi phẫu thuật tạo hình bàng quang. Mặc dù nguy cơ thủng tăng cao theo truyền thống được cho là do nhiều biến số lâm sàng bao gồm lựa chọn đoạn ruột, đóng cổ bàng quang và tổn thương thiếu máu cục bộ ở vùng được tạo hình, một phân tích năm 2016 về bệnh nhân phẫu thuật tạo hình bàng quang chuyển tiếp và người lớn cho thấy vỡ bàng quang tự phát xảy ra với tỷ lệ cao hơn đáng kể (22%) ở những bệnh nhân có tiền sử lạm dụng rượu và/hoặc không tuân thủ điều trị so với những người không có cả hai yếu tố nguy cơ này (2%).[26]

Bảng 2. Biến chứng của phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non.

Biến chứng
Nhiễm trùng đường tiết niệu
Sỏi đường tiết niệu
Rối loạn chuyển hóa
Tắc ruột
Tiêu chảy và kém hấp thu đường tiêu hóa
Thủng bàng quang
Hẹp kênh, tắc nghẽn hoặc đường dẫn giả
Tiểu không tự chủ mới
Ung thư ruột hoặc bàng quang

Biến chứng

Tiểu tiện và kiểm soát tiểu tiện

Phạm vi rối loạn tiểu tiện ở bệnh nhân trong giai đoạn chuyển tiếp rất rộng, bao gồm tắc nghẽn đường ra bàng quang do cấu trúc (PUV) và do thần kinh (rối loạn phối hợp cơ thắt bàng quang); dị tật bẩm sinh của bàng quang, cổ bàng quang hoặc cơ thắt niệu đạo (hội chứng bụng quả mận, dị tật bàng quang lộn ngoài, dị tật hậu môn trực tràng); và chức năng cơ trơn bất thường, dù chủ yếu do thần kinh hay do chấn thương, sỏi thận, nhiễm trùng hoặc các phương pháp điều trị hoặc phẫu thuật trước đó.

Một nghiên cứu hồi cứu đa trung tâm trên hơn 400 bệnh nhân vị thành niên hoặc người lớn mắc tật nứt đốt sống cho thấy 66% bị són tiểu, trong đó 40% bị rò rỉ nước tiểu liên tục hoặc thường xuyên.[27]Năm 2017, một nhóm nghiên cứu từ Đại học Indiana đã công bố kết quả của một nghiên cứu khảo sát quy mô lớn, cho thấy chứng tiểu không tự chủ là một yếu tố dự báo độc lập quan trọng về chất lượng cuộc sống liên quan đến sức khỏe (HRQOL) thấp hơn ở bệnh nhân trưởng thành mắc tật nứt đốt sống, với mức độ tiểu không tự chủ càng tăng thì HRQOL càng kém .[28]

Việc điều trị chứng tiểu không tự chủ ở bệnh nhân trong giai đoạn chuyển tiếp có thể được điều chỉnh tùy thuộc vào nguyên nhân. Nếu áp lực làm đầy cuối thì cao là nguyên nhân chính gây ra chứng tiểu không tự chủ, như trường hợp kháng trở đường ra bẩm sinh như hẹp niệu đạo bẩm sinh (PUV) cũng như các dạng rối loạn chức năng bàng quang do thần kinh, thì các phương pháp nhằm cải thiện độ đàn hồi và dung tích bàng quang (như đã trình bày chi tiết ở phần trước) có thể tự mình mang lại hiệu quả. Cần lưu ý rằng, do rối loạn chức năng bàng quang do PUV gây ra là động và thường kết thúc bằng bàng quang giãn rộng nhưng nhược trương, nên việc tăng thể tích bàng quang ít được khuyến cáo ở nhóm bệnh nhân này.

Nếu chứng tiểu không tự chủ chủ yếu là do chức năng đường ra bàng quang yếu, vấn đề này có thể được giải quyết bằng phẫu thuật cổ bàng quang, có thể là tái tạo bàng quang, đặt vòng nâng đỡ bàng quang, đặt van niệu đạo nhân tạo hoặc bơm chất làm đầy. Điều quan trọng cần lưu ý là việc điều trị chứng tiểu không tự chủ ở bệnh nhân tật nứt đốt sống có nguy cơ làm bộc lộ áp lực tiểu tiện cao và trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) , ngay cả ở những bệnh nhân trước đây chưa được phát hiện mắc chứng này.[29]Vì lý do

này, nên thực hiện phẫu thuật tăng thể tích bàng quang đồng thời khi tiến hành các thủ thuật nhằm tăng sức cản đường ra của bàng quang, ngoại trừ ở những bệnh nhân được lựa chọn cẩn thận, những người đã được tư vấn trước phẫu thuật về sự cần thiết phải theo dõi sát sao sau phẫu thuật và khả năng cần phải trì hoãn phẫu thuật tăng thể tích bàng quang.

Cuối cùng, các kênh có thể đặt ống thông thường mang lại lợi ích cho nhóm bệnh nhân này—trong trường hợp bệnh nhân nữ không thể di chuyển, việc đặt ống thông niệu đạo gặp khó khăn, cũng như ở những bệnh nhân đã từng trải qua phẫu thuật chống són tiểu trước đó khiến việc đặt ống thông qua niệu đạo không thể thực hiện được. Các ca phẫu thuật này ngày càng phức tạp hơn khi bệnh nhân lớn tuổi; béo phì và các ca phẫu thuật trước đó hạn chế sự lựa chọn về đoạn ruột và làm tăng khả năng biến chứng.[30,31]

Mang thai

Mang thai đặt ra một số thách thức đặc thù đối với bệnh nhân phẫu thuật tiết niệu chuyển tiếp, đặc biệt là những người có đường tiết niệu được tái tạo hoặc tăng cường. Lý tưởng nhất là bệnh nhân nên được tư vấn về vấn đề này trước khi mang thai. Bệnh nhân đã phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non cần được biết rằng xét nghiệm HCG trong nước tiểu có thể cho kết quả dương tính giả tới 57% trường hợp, có thể là do chất nhầy và enzyme trong bể chứa phản ứng với thuốc thử xét nghiệm.[32,33]Do đó, những bệnh nhân này nên sử dụng xét nghiệm HCG huyết thanh để giảm thiểu kết quả dương tính giả. Bệnh nhân có tiền sử suy thận có nguy cơ cao hơn gặp nhiều biến chứng thai kỳ, bao gồm cả suy giảm chức năng thận nhanh hơn, và cần được tư vấn về vấn đề này.[34]Nếu và khi mang thai, chức năng thận của những bệnh nhân này cần được theo dõi chặt chẽ. Đặc biệt, những bệnh nhân chỉ có một quả thận cần lưu ý đến nguy cơ sỏi thận tăng cao trong thai kỳ. Tắc nghẽn đường tiết niệu cần được xem xét sớm trong quá trình đánh giá tổn thương thận ở những bệnh nhân mang thai này.

Sức nặng của tử cung đang mang thai có thể gây áp lực lên nguồn cung cấp máu cho ruột được tạo hình thêm, làm tắc nghẽn niệu quản được cấy ghép lại hoặc các kênh có thể đặt ống thông, hoặc dẫn đến tắc ruột, chèn ép ống dẫn lưu não thất-màng bụng (VP), hẹp hoặc sa lỗ mở niệu đạo, hoặc thoát vị quanh lỗ mở niệu đạo. Ở những bệnh nhân không đóng cổ bàng quang, sự thay đổi về cấu trúc giải phẫu vùng chậu đi kèm có thể dẫn đến chứng tiểu không tự chủ mới xuất hiện hoặc trầm trọng hơn.

Mang thai có liên quan đến nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) tăng cao ở tất cả bệnh nhân. Điều này đặc biệt đúng đối với những bệnh

nhân đã phẫu thuật tái tạo niệu đạo, ngoài nguy cơ UTI cao sẵn có , trong thai kỳ còn phải đối mặt với tình trạng tăng tiết chất nhầy và khó khăn trong việc đặt ống thông tiểu. Không hiếm trường hợp những bệnh nhân này cần dẫn lưu nước tiểu liên tục vào một thời điểm nào đó trong thai kỳ do không thể tự đặt ống thông tiểu.[35]Bệnh nhân có đường tiết niệu được tái tạo, đặc biệt là những trường hợp liên quan đến đoạn ruột, có nguy cơ mắc viêm thận bể thận cao hơn trong thời kỳ mang thai.[36,37]Điều này có thể dẫn đến sinh non, sảy thai hoặc suy giảm sự phát triển của thai nhi.

Vận chuyển

Có những lưu ý đặc biệt đối với cả sinh thường và sinh mổ ở nhiều bệnh nhân tiết niệu chuyển tiếp.

Để đủ điều kiện sinh thường qua đường âm đạo, cấu trúc xương và cơ, thường bị biến đổi ở bệnh nhân mắc tật nứt đốt sống và các dị tật bẩm sinh khác, phải cho phép mở rộng hông đầy đủ và có đủ không gian cho thai nhi đi qua khung chậu. Hơn nữa, bệnh nhân bị dị tật cột sống phải có khả năng tạo ra sự co cơ phối hợp cần thiết để rặn đẻ trong giai đoạn cuối của quá trình sinh nở.[37]Cuối cùng, những bệnh nhân có tiền sử phẫu thuật chống són tiểu hoặc tái tạo cổ bàng quang cần được biết rằng sinh thường kéo dài tiềm ẩn nguy cơ gây tổn thương đến hệ thống nâng đỡ sàn chậu và cơ chế kiểm soát són tiểu. Nếu những bệnh nhân này quyết định sinh thường, cần tránh chuyển dạ kéo dài nếu có thể thực hiện một cách an toàn.

Việc mổ lấy thai ở bệnh nhân đã phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non cần được lên kế hoạch cẩn thận và phải có bác sĩ phẫu thuật quen thuộc với cấu trúc giải phẫu được tái tạo để xử lý bất kỳ tổn thương nào đối với bàng quang được tái tạo hoặc hệ thống mạch máu của nó. Trong một loạt các bệnh nhân mang thai đã từng phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu, Hensle và cộng sự báo cáo rằng việc mổ lấy thai qua đường rạch giữa thường cho phép kéo giãn túi chứa hoặc bàng quang được mở rộng về phía vùng lấy ruột và tránh xa tử cung đang mang thai một cách an toàn.[35]Do đó, theo truyền thống, đường rạch giữa được khuyến cáo, mặc dù một loạt nghiên cứu gần đây trên các bệnh nhân nữ bị dị tật bàng quang bẩm sinh từ Dy và các đồng nghiệp tại Đại học Washington đã báo cáo rằng việc sử dụng đường rạch tử cung dọc cổ điển kết hợp với đường rạch da cận giữa đối diện với lỗ mở cũng thường thành công.[38]Cuối cùng, sự hiện diện của ống dẫn lưu VP nên được xem là lý do để tránh sinh mổ trừ khi thực sự cần thiết, do nguy cơ nhiễm trùng ống dẫn lưu liên quan đến phẫu thuật ổ bụng.[37]

Sỏi đường tiết niệu

Bệnh nhân tiết niệu chuyển tiếp có thể có một số yếu tố nguy cơ phát triển sỏi đường tiết niệu, xuất phát từ cả đường tiết niệu được tái tạo và các bệnh lý kèm theo. Bí tiểu, trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) và việc sử dụng ống thông tiểu với tỷ lệ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) tăng cao đều liên quan đến việc hình thành sỏi nhiều hơn. Bệnh nhân có đường tiết niệu được tái tạo thường bị ứ đọng nước tiểu trong khi các đoạn ruột tạo ra chất nhầy, cùng với chỉ khâu và ghim, có thể trở thành nhân gây sỏi. Những bệnh nhân này cũng có nguy cơ cao hơn bị tăng oxalat niệu do ruột đã được cắt bỏ trước đó.

Bệnh nhân tật nứt đốt sống có thể đặc biệt dễ bị sỏi tiết niệu do hậu quả của tình trạng bất động – cụ thể là sự tiêu xương gây tăng canxi niệu và béo phì dẫn đến nhiễm toan tiết niệu. Bệnh nhân tật nứt đốt sống có khiếm khuyết cảm giác và bị sỏi gây tắc nghẽn có thể biểu hiện các triệu chứng không điển hình như đau đầu, buồn nôn hoặc rối loạn phản xạ tự động, hoặc có thể không có triệu chứng nào trước khi bị nhiễm trùng huyết hoặc tổn thương thận. Tương tự, sỏi gây tắc nghẽn ở bệnh nhân ghép thận có thể chỉ biểu hiện bằng việc giảm lượng nước tiểu. Do đó, cần phải hết sức cảnh giác với khả năng bị sỏi gây tắc nghẽn ở những bệnh nhân này.

Quá trình thăm khám và quản lý y tế

Cũng như với tất cả các bệnh nhi, bệnh nhân trong giai đoạn chuyển tiếp phát triển sỏi đường tiết niệu cần được đánh giá bằng cách thu thập nước tiểu 24 giờ. Tuy nhiên, các khuyến nghị ban đầu có thể được đưa ra dựa trên tình trạng bệnh lý tiềm ẩn. Bệnh nhân có đường tiết niệu bị nhiễm khuẩn có nhiều khả năng phát triển sỏi do nhiễm trùng (sỏi struvite, sỏi apatite cacbonat hoặc sỏi phosphat canxi); bệnh nhân bất động có nguy cơ hình thành sỏi canxi do loạn dưỡng xương và sỏi axit uric liên quan đến béo phì; và những người có phẫu thuật tạo túi ruột có nguy cơ cao bị tăng oxalat niệu đường ruột.[39,40,41]

Vai trò của thuốc lợi tiểu thiazide, kháng sinh dự phòng, allopurinol và các chất kiềm hóa trong việc giảm thiểu hình thành sỏi có thể được suy luận từ các tài liệu liên quan đến dân số nói chung, mặc dù chưa được đánh giá một cách nghiêm ngặt ở những bệnh nhân đang trong giai đoạn chuyển tiếp bị rối loạn tiểu tiện và/hoặc đã trải qua phẫu thuật tạo hình bàng quang. Việc sử dụng phương pháp rửa bàng quang thường xuyên với lượng nước lớn (≥240mL) đã được chứng minh trong ít nhất hai nghiên cứu lâm sàng là làm giảm tỷ lệ tái phát sỏi bàng quang ở bệnh nhân đã phẫu thuật tạo hình bàng quang. Hensle và cộng sự khuyến cáo phương pháp rửa bàng quang hai lần một tuần bằng nước muối sinh lý và một lần một tuần bằng gentamycin,

trong khi nhóm của Husman sử dụng phương pháp rửa bàng quang bằng nước muối sinh lý hàng ngày.[26,42]

Quản lý phẫu thuật

Sỏi tiết niệu là một trong những chỉ định phẫu thuật phổ biến nhất ở bệnh nhân tiết niệu chuyển tiếp.[17,18]Đối với việc điều trị sỏi thận bằng phẫu thuật, bệnh nhân tiết niệu chuyển tiếp thường cần được xem xét kỹ lưỡng hơn và trong nhiều trường hợp, cần nhiều lần phẫu thuật để loại bỏ hoàn toàn sỏi. Việc định vị và tiếp cận có thể gặp khó khăn do co cứng cơ, biến dạng xương khớp và béo phì. Hơn nữa, ở những bệnh nhân dễ mắc phải, rối loạn phản xạ tự động cần được xem xét như một nguy cơ đáng kể đối với bất kỳ thủ thuật nào liên quan đến việc bơm đầy hoặc can thiệp vào đường tiết niệu.

Bệnh nhân bị ứ đọng nước tiểu, nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát và/hoặc có đường tiết niệu bao gồm cả đoạn ruột có nguy cơ mắc sỏi đường tiết niệu dưới cao hơn.[41,43]Trong phẫu thuật lấy sỏi đường tiết niệu dưới, phương pháp can thiệp qua da và mổ mở được ưu tiên cho những bệnh nhân có tiền sử đóng hoặc tái tạo cổ bàng quang mà việc tiếp cận niệu đạo là không thể hoặc không nên thực hiện, cũng như những bệnh nhân có sỏi lớn. Việc đặt ống thông vào đường dẫn niệu đạo ở những bệnh nhân này không được khuyến cáo để tránh làm tổn thương cơ chế kiểm soát tiểu tiện. Dữ liệu hiện tại nhìn chung ủng hộ phương pháp can thiệp qua da trong hầu hết các trường hợp, trừ những trường hợp đặc biệt, vì tỷ lệ không tái phát tương đương và thời gian nằm viện sau phẫu thuật thuận lợi hơn so với phương pháp mổ mở.[44, 45, 46]

Giám sát ung thư

Bệnh nhân bị rối loạn chức năng đường tiết niệu có nguy cơ cao mắc ung thư bàng quang, bất kể họ đã phẫu thuật tạo hình bàng quang hay chưa. Những bệnh nhân này có tỷ lệ nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát và sỏi bàng quang cao hơn, và thường phải đặt ống thông tiểu lâu ngày và/hoặc có bàng quang được tái tạo, bản thân những yếu tố này cũng là yếu tố nguy cơ gây ung thư bàng quang và/hoặc ung thư đại tràng.[47,48]Hơn nữa, những bệnh nhân này thường có biểu hiện không điển hình và ở giai đoạn muộn, có khả năng dẫn đến kết quả điều trị xấu hơn. Austin và các đồng nghiệp đã báo cáo về 8 trường hợp bệnh nhân tật nứt đốt sống được điều trị ung thư bàng quang ở độ tuổi trung bình 41, trong đó chỉ có một bệnh nhân được phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng.[49]Những bệnh nhân này thường có các triệu chứng không điển hình bao gồm nhiễm trùng đường tiết niệu, suy thận, khó đặt ống thông tiểu, nhiễm trùng đường tiết niệu thường xuyên hơn

và tiểu mủ vô khuẩn. Mặc dù đa số có tiểu máu đại thể, nhưng hầu hết các bệnh nhân này đều đã từng bị tiểu máu đại thể trước đó. Tại thời điểm chẩn đoán, 88% bệnh nhân có khối u giai đoạn 3 trở lên hoặc di căn hạch bạch huyết.

Sự trộn lẫn giữa niêm mạc đại tràng và niêm mạc đường tiết niệu, sự tiếp xúc kéo dài của niêm mạc ruột với nước tiểu và, trong trường hợp nối niệu quản với đại tràng sigma, sự trộn lẫn giữa nước tiểu và phân từ lâu đã được cho là tạo điều kiện thuận lợi cho sự phát triển ung thư trong bàng quang được tái tạo. Điều này được chứng minh bằng bằng chứng cho thấy khối u hoặc polyp phát triển ở tới 41% bệnh nhân được phẫu thuật nối niệu quản với đại tràng sigma trong thời gian theo dõi dài hạn.[50, 51, 52, 53]Những phương pháp này hiện nay hầu hết đã không còn được ưa chuộng. Ngược lại, Husmann và Rathbun đã báo cáo nguy cơ mắc bệnh ác tính (ung thư đại tràng và biểu mô đường tiết niệu) là 1,5% mỗi thập kỷ sau khi thực hiện phẫu thuật nối hồi tràng - đại tràng để điều trị nhiều nguyên nhân gây rối loạn chức năng bàng quang.[54,55]Đặc biệt ở những bệnh nhân đã phẫu thuật tạo hình bàng quang dạ dày, nguy cơ này có thể cao hơn: 2,8% mỗi thập kỷ, theo báo cáo của Vemulakonda và các cộng sự.[56]

Với nguy cơ mắc bệnh ác tính gia tăng ở tất cả bệnh nhân bị rối loạn chức năng bàng quang, vai trò của việc tăng thể tích bàng quang bằng các đoạn ruột trong việc làm tăng nguy cơ này vẫn còn là vấn đề gây tranh cãi. Trong một nghiên cứu tổng hợp dữ liệu đăng ký hơn 20 năm, Higuchi và cộng sự đã so sánh nguy cơ ung thư ở những bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non hoặc đại tràng do rối loạn chức năng bàng quang gây ra bởi nguyên nhân thần kinh, dị tật bàng quang bẩm sinh và hẹp niệu đạo bẩm sinh với nguy cơ ở những bệnh nhân được lựa chọn phù hợp về tuổi tác, giới tính và nguyên nhân gây rối loạn chức năng bàng quang, những người không trải qua phẫu thuật tăng thể tích bàng quang và chỉ được điều trị bằng đặt ống thông tiểu ngắt quãng và thuốc kháng cholinergic.[57]Họ không tìm thấy sự khác biệt đáng kể giữa các nhóm này về tỷ lệ mắc ung thư bàng quang, tuổi chẩn đoán, giai đoạn khối u, tỷ lệ tử vong hoặc thời gian sống trung bình. Trong tất cả các trường hợp, ung thư phát triển ở những bệnh nhân có dị tật bàng quang bẩm sinh thường xuất hiện ở độ tuổi trẻ hơn, ở giai đoạn bệnh tiến triển hơn và liên quan đến tiên lượng sống kém hơn.

Nguy cơ ung thư gia tăng đã khiến nhiều bác sĩ tiết niệu khuyến nghị tầm soát định kỳ bằng nội soi bàng quang và/hoặc sinh thiết, và vai trò tiềm năng của xét nghiệm tế bào học nước tiểu cũng đã được thảo luận.[56,58]Tuy

nhiên, kinh nghiệm lâm sàng gần đây đã đặt ra câu hỏi về giá trị của việc sàng lọc thường quy. Trong một nghiên cứu năm 2011 của nhóm Mayo Clinic, 250 ca nội soi bàng quang theo dõi trong 5 năm ở những bệnh nhân 10 năm sau phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non không phát hiện tổn thương ác tính nào.[59]Đáng chú ý, hiệu quả của xét nghiệm tế bào học nước tiểu để sàng lọc cũng kém ở nhóm này, với độ đặc hiệu là 90% so với 99% ở dân số nói chung, củng cố dữ liệu trước đó cho thấy các đoạn ruột có thể gây nhiễu đáng kể đến phân tích tế bào học.[60,61]Do tính chất hung hãn của các khối u thường gặp ở loại bệnh nhân này và hiệu quả chẩn đoán thấp của nội soi bàng quang trong loạt ca bệnh này và các loạt ca bệnh khác,[62]Các tác giả kết luận rằng nội soi bàng quang thường quy khó có thể phát hiện ung thư giai đoạn sớm và do đó là một công cụ sàng lọc kém hiệu quả. Thay vào đó, nhóm này khuyến nghị chỉ thực hiện nội soi khi đáp ứng một số tiêu chí nhất định (nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát ; tiểu máu đại thể và/hoặc hơn 50 hồng cầu/trường nhìn trong xét nghiệm nước tiểu; đau bàng quang; các phát hiện đáng lo ngại trên phim chụp X-quang; hoặc bắt đầu từ tuổi 50 đối với bệnh nhân có phẫu thuật nối đại tràng, phù hợp với các khuyến nghị sàng lọc nội soi đại tràng). Một khuyến nghị tương tự được Hiệp hội Tật nứt đốt sống năm 2018 tán thành, trong đó khuyến nghị thực hiện nội soi bàng quang ở bệnh nhân trưởng thành có phẫu thuật nối bàng quang trong trường hợp có những thay đổi lâm sàng ở đường tiết niệu trên hoặc dưới, bao gồm tiểu không tự chủ ngày càng tăng, tiểu máu đại thể, nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát , đau vùng chậu hoặc ghép thận có nhiễm virus BK/polyomavirus.[14]

Hỗ trợ quá trình chuyển đổi

Trên nhiều lĩnh vực, trẻ em có nhu cầu chăm sóc sức khỏe đặc biệt đang không được phục vụ đầy đủ, chỉ có 40% nhận được dịch vụ phù hợp theo Khảo sát Quốc gia về Trẻ em có Nhu cầu Chăm sóc Sức khỏe Đặc biệt năm 2009-2010 của Hoa Kỳ .[63]Rất có thể những bệnh nhân trong giai đoạn chuyển tiếp cần chăm sóc hệ tiết niệu sinh dục cũng không phải là ngoại lệ. Một nghiên cứu năm 2014 trên 24 bệnh nhân mắc chứng bàng quang thần kinh hoặc dị tật bẩm sinh hệ tiết niệu sinh dục được chuyển đến phòng khám chăm sóc chuyển tiếp cho thấy rằng cần phải thay đổi phương pháp điều trị trong 70,8% trường hợp, trong đó cần phẫu thuật trong 58,3%, cho thấy tỷ lệ điều trị chưa đầy đủ ở những bệnh nhân này rất cao.[17]Đối với trường hợp tật nứt đốt sống, ngay cả khi bệnh nhân được chuyển đến khám tại phòng khám đa chuyên khoa để chăm sóc tiết niệu chuyển tiếp, tỷ lệ chuyển tiếp thành công cũng chỉ đạt mức thấp khoảng 40%.[64]Việc thiếu bảo hiểm, bảo hiểm không đầy đủ hoặc gián đoạn bảo hiểm có thể là nguyên

nhân dẫn đến một nửa số lần bỏ lỡ cuộc hẹn khám bệnh ở bệnh nhân tiết niệu chuyển tiếp.[65]

Hậu quả của việc giám sát không đầy đủ và điều trị không thỏa đáng ở nhóm bệnh nhân này là rất nghiêm trọng. Bên cạnh nguy cơ mắc bệnh nặng trong ngắn hạn và dài hạn, người ta đã chứng minh rằng những bệnh nhân trong giai đoạn chuyển tiếp được chăm sóc không đầy đủ có nhiều khả năng phải phụ thuộc vào cấp cứu.[64]và thường xuyên phải nhập viện vì các vấn đề về đường tiết niệu, những việc lẽ ra có thể phòng ngừa được.[66]Nhằm giảm thiểu những thiếu sót trong chăm sóc và tối đa hóa sự thoải mái cho bệnh nhân cũng như hiệu quả của các lần khám bệnh trong giai đoạn chuyển tiếp, một số trung tâm đã thành lập các phòng khám chuyên về chăm sóc tiết niệu sinh dục trong giai đoạn chuyển tiếp. Các nhà cung cấp dịch vụ đã mô tả vị trí chiến lược của các phòng khám này.[64]và các biện pháp thực hành tốt nhất khác cho các chuyến thăm chuyển tiếp.[17,18,65,67,68]

Mặc dù vẫn chưa rõ chiến lược nào liên quan đến người cung cấp dịch vụ là hiệu quả nhất trong việc tối ưu hóa chăm sóc chuyển tiếp, nhưng hiện nay người ta đã nhận ra rộng rãi rằng việc chuẩn bị cho bệnh nhân bước vào cuộc sống trưởng thành là rất quan trọng đối với một quá trình chuyển tiếp thành công. Bên cạnh việc chuẩn bị cho chức năng tình dục và sinh sản và thiết lập khả năng kiểm soát tiểu tiện khi có thể, điều này có nghĩa là giúp bệnh nhân trở thành người chủ động trong việc chăm sóc bản thân thông qua giáo dục về cuộc sống độc lập, quản lý thuốc và bảo hiểm y tế. Do tính chất đa hệ thống của bệnh ở bệnh nhân trong giai đoạn chuyển tiếp và sự đa dạng của các yếu tố cần xem xét liên quan đến tính liên tục của chăm sóc, tiết niệu học chuyển tiếp nhất thiết phải là một hoạt động nhóm, thường đòi hỏi sự đóng góp từ các nhà cung cấp dịch vụ khác nhau trong nhiều lĩnh vực, bao gồm thận học, nội tiết học, phụ khoa, phẫu thuật thần kinh, công tác xã hội, dinh dưỡng và điều dưỡng chuyên khoa.

Kết luận

Vai trò của bác sĩ tiết niệu chuyển tiếp rất đa diện, bao gồm phòng ngừa các bệnh lý cấp tính, bảo tồn chức năng các cơ quan và tạo điều kiện cho bệnh nhân nhi chuyển tiếp sang tuổi trưởng thành. Việc thiết lập các phương pháp thực hành tốt nhất vẫn đang trong quá trình hoàn thiện, khi kinh nghiệm lâm sàng với những bệnh nhân này ở độ tuổi vị thành niên và trưởng thành ngày càng tăng.

Điểm chính

- Theo dõi sát sao các bệnh nhân mắc dị tật tiết niệu và bàng quang thần kinh là rất quan trọng trong giai đoạn chuyển tiếp để đảm bảo bảo tồn chức năng thận và bàng quang.
- Sự hiện diện của phẫu thuật tạo hình bàng quang bằng ruột non khiến bệnh nhân có nguy cơ gặp phải nhiều biến chứng nghiêm trọng có thể phát sinh trong giai đoạn chuyển tiếp, bao gồm nhiễm trùng huyết, vỡ bàng quang và ung thư.
- Việc lập kế hoạch mang thai ở bệnh nhân trong giai đoạn chuyển tiếp cần xem xét các rủi ro sức khỏe đặc thù của người mẹ cũng như các rào cản về mặt giải phẫu và thần kinh đối với quá trình sinh nở. Nếu cần thiết hoặc được ưu tiên sinh mổ, cần lên kế hoạch cẩn thận dựa trên sự cân nhắc kỹ lưỡng về cấu trúc giải phẫu đã được tái tạo và cần có chuyên gia hỗ trợ trong trường hợp xảy ra biến chứng.
- Cần xem xét khả năng mắc sỏi đường tiết niệu và ung thư trong trường hợp có những thay đổi lâm sàng bao gồm tiểu không tự chủ mới xuất hiện hoặc ngày càng tăng, tiểu ra máu nhiều, nhiễm trùng đường tiết niệu tái phát và đau vùng chậu ở những bệnh nhân đang trong giai đoạn chuyển tiếp bị rối loạn chức năng tiểu tiện, đặc biệt là những người đã trải qua phẫu thuật tạo hình bàng quang.
- Chăm sóc chuyển tiếp tốt không chỉ bao gồm phòng ngừa và quản lý bệnh tật, mà còn cả việc chuẩn bị cho cuộc sống trưởng thành.

Chương 59: Biến chứng lâu dài sau tái tạo cơ quan niệu – sinh dục (Long-term Complications of Urogenital Reconstruction

) đã trải qua phẫu thuật tái tạo các xoang tiết niệu sinh dục (UG), dị tật hậu môn trực tràng, dị tật bàng quang lộn ngoài (bao gồm cả dị tật bàng quang lộn ngoài và hẹp niệu đạo trên), và hẹp niệu đạo gần, nhằm mục đích đánh giá kết quả phẫu thuật tái tạo sau này trong cuộc sống. Những tranh cãi liên quan đến thời điểm phẫu thuật tái tạo cũng được thảo luận.

Đáng chú ý, việc nghiên cứu kết quả lâu dài ở những nhóm bệnh nhân phức tạp này vốn dĩ rất khó khăn vì cách tư vấn và quản lý bệnh nhân đã có những thay đổi căn bản theo thời gian. Ví dụ, trong trường hợp dị tật bàng quang bẩm sinh, phương pháp phẫu thuật sửa chữa theo từng giai đoạn hiện đại đã trở nên phổ biến vào đầu những năm 1970.[1,2,3]Trong các dị tật hậu môn trực tràng và xoang niệu đạo , phương pháp tiếp cận theo đường giữa phía sau và huy động toàn bộ niệu đạo (TUM) đã được công bố vào những

năm 1980 và 1990.[4,5]Do đó, việc nghiên cứu nhóm dân số thanh thiếu niên và người trưởng thành ngày nay có thể dẫn đến những kết luận về các kỹ thuật và thái độ đã lỗi thời.

Một hạn chế lớn khác trong việc nghiên cứu và tổng hợp dữ liệu liên quan đến phẫu thuật tái tạo hệ tiết niệu sinh dục là tất cả các bệnh lý được tóm tắt trong chương này đều tồn tại trên một phổ rộng và rất hiếm gặp. Ví dụ, các biến chứng và kết quả điều trị đối với bệnh nhân có xoang niệu sinh dục hợp lưu ngắn hoặc lỗ thông chung ngắn có thể khác biệt rất nhiều so với bệnh nhân có âm đạo và/hoặc trực tràng nối vào cổ bàng quang. Tương tự, bệnh nhân bị dị tật bàng quang bẩm sinh và có mảng bàng quang lớn không có polyp và khoảng cách giữa hai hậu môn hẹp sẽ khác biệt rất nhiều so với bệnh nhân có mảng bàng quang kín đáo phủ đầy polyp và khoảng cách giữa hai hậu môn rộng. Tuy nhiên, các nghiên cứu thường bao gồm các bệnh nhân trên toàn bộ phổ bệnh lý cùng nhau vì:

1. Việc định lượng mức độ nghiêm trọng của bệnh trên cơ sở từng cá nhân có thể rất khó khăn, và
2. Số lượng bệnh nhân trong mỗi giai đoạn bệnh thường rất ít, do đó để đưa ra bất kỳ kết luận có ý nghĩa nào đều cần phải phân nhóm bệnh nhân.

Dù sao đi nữa, chúng ta vẫn phải đánh giá dữ liệu hiện có và sử dụng chúng để thúc đẩy và cải thiện cách chúng ta nghiên cứu các kết quả dài hạn cho những nhóm dân cư đặc biệt và quan trọng này.

Bảng 1 Tóm tắt các cân nhắc dài hạn trong phẫu thuật tái tạo hệ tiết niệu sinh dục

Xoang UG	Dị tật hậu môn	BEEC	Hẹp niệu đạo gần
Hẹp âm đạo Thẩm mỹ bộ phận sinh dục Kiểm soát tiểu tiện Kinh nguyệt Sản khoa	Hẹp âm đạo Thẩm mỹ bộ phận sinh dục Kiểm soát tiểu tiện Kinh nguyệt Sản	Kiểm soát tiểu tiện Tái tạo dương vật Rối loạn cương dương/xuất tinh Hẹp âm đạo Thẩm mỹ bộ phận sinh dục Sa	Cong dương vật tái phát Rối loạn cương dương/xuất tinh Biến chứng (rò, hẹp, túi thừa) Thẩm mỹ bộ phận sinh dục

Xoang UG	Dị tật hậu môn	BEEC	Hẹp niệu đạo gần
	khoa Chức năng ruột	tử cung Kinh nguyệt	Sản khoa

Hệ tiết niệu sinh dục

Đối với nữ giới mắc chứng xoang niệu đạo thứ phát do tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH) và những người chỉ mắc chứng xoang niệu đạo đơn thuần , phẫu thuật sửa chữa xoang niệu đạo có thể được thực hiện ở giai đoạn sơ sinh. Những tranh cãi xung quanh thời điểm phẫu thuật sửa chữa và phẫu thuật tạo hình bộ phận sinh dục nữ đồng thời sẽ được thảo luận trong phần sau. Phần này giả định rằng phẫu thuật sửa chữa xoang niệu đạo đã được thực hiện và sẽ thảo luận về các kết quả lâu dài và các biến chứng liên quan.

Đối với những bệnh nhân có đoạn hợp lưu ngắn đo được bằng nội soi, có thể điều trị đơn giản bằng phương pháp tạo hình lỗ niệu đạo bằng vạt da (Fortunoff). Đối với những bệnh nhân có đoạn hợp lưu dài hơn, cần huy động nhiều mô hơn, các lựa chọn bao gồm huy động toàn bộ xoang niệu sinh dục (TUM), huy động một phần xoang niệu sinh dục (PUM) hoặc kéo âm đạo xuống với ống chung được sử dụng làm niệu đạo. TUM bao gồm phẫu thuật bóc tách triệt để toàn bộ xoang niệu sinh dục theo chu vi với việc chia tách các dây chằng mu niệu đạo để cho phép huy động nhiều mô hơn. PUM nhằm mục đích bảo tồn các dây chằng mu niệu đạo. Dù bằng cách nào, phương pháp phẫu thuật là huy động càng ít mô càng tốt, cân bằng với nhu cầu đạt được sự đóng kín không căng ở tầng sinh môn. Trong cả hai trường hợp, mô xoang được huy động có thể được sử dụng để tái tạo tiền đình có niêm mạc.

Ở những bệnh nhân được điều trị tốt nhất bằng phương pháp kéo bàng quang qua âm đạo và sử dụng ống chung làm niệu đạo, khả năng kiểm soát tiểu tiện có thể bị ảnh hưởng do niệu đạo thực sự và cơ chế kiểm soát tiểu tiện có thể ngắn và kém phát triển. Tương tự, phương pháp TUM cũng có thể gây ra chứng tiểu không tự chủ và yếu tố thần kinh do cần phải huy động triệt để. Thông thường, cần phải phẫu thuật cổ bàng quang (đặt dây treo, tái tạo hoặc cắt bỏ) để đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện. Rò niệu đạo âm đạo là một biến chứng đáng sợ của phương pháp kéo bàng quang qua âm đạo, tỷ lệ mắc thực sự của biến chứng này trong dài hạn vẫn chưa được biết rõ. Khi việc huy động được tối thiểu, như ở những bệnh nhân trải

qua phẫu thuật huy động ống sau hoặc PUM , bệnh nhân trẻ tuổi thường có kết quả kiểm soát tiểu tiện rất tốt.[6,7]

Phẫu thuật tạo hình âm đạo được thực hiện ở trẻ sơ sinh để sửa chữa xoang niệu đạo có tỷ lệ hẹp cao (25-100%), thường sẽ cần phẫu thuật tạo hình lỗ âm đạo thứ phát ở tuổi dậy thì.[8, 9, 10]Đây thường là những thủ thuật tương đối đơn giản, lành tốt, và bệnh nhân tham gia vào quá trình nong giãn sau phẫu thuật. Sau phẫu thuật tạo hình bộ phận sinh dục nữ, các kết quả về tình dục và tâm lý vẫn chưa được nghiên cứu đầy đủ mặc dù hiện nay vẫn còn nhiều tranh cãi.

Dị tật hậu môn

Phẫu thuật tái tạo hệ tiết niệu sinh dục ở trẻ sơ sinh nữ mắc dị tật hậu môn trực tràng rất khác nhau tùy thuộc vào chiều dài của ống chung và vị trí âm đạo và trực tràng đổ vào niệu đạo. Thông thường, bệnh nhân trải qua phẫu thuật tạo hình hậu môn trực tràng-âm đạo-niệu đạo theo đường giữa phía sau (PSARVUP) có hoặc không kèm theo di động xoang niệu sinh dục . Như đã thảo luận trước đó, có thể sử dụng phương pháp TUM hoặc PUM tùy thuộc vào vị trí âm đạo đổ vào niệu đạo và do đó, cần di động bao nhiêu để đưa hai lỗ riêng biệt đến tầng sinh môn. Nếu âm đạo đổ vào gần cổ bàng quang, có thể xem xét phương pháp kéo âm đạo và sử dụng ống chung làm niệu đạo. Có thể xem xét thay thế âm đạo bằng ruột trong trường hợp chiều dài âm đạo không đủ hoặc âm đạo bị teo.

Về lâu dài, cần duy trì sự nghi ngờ cao về chứng bàng quang thần kinh trong suốt giai đoạn thanh thiếu niên và người trẻ tuổi. Việc huy động mạnh trong quá trình phẫu thuật được cho là dẫn đến tổn thương thần kinh tạm thời, thường xảy ra sớm, nhưng các biểu hiện muộn cũng luôn có thể xảy ra. Nhìn chung, 80-91% phụ nữ trưởng thành có tiền sử dị tật hậu môn trực tràng đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện trong sinh hoạt hàng ngày và 49-67% sẽ cần đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC), thông qua niệu đạo hoặc qua một kênh có thể đặt ống thông tiểu kiểm soát được.[11, 12, 13]

Khoảng 22-36% nữ giới sẽ gặp phải tình trạng kinh nguyệt tắc nghẽn khi đến tuổi dậy thì do hẹp âm đạo sau phẫu thuật tạo hình âm đạo ở trẻ sơ sinh.[14,15]Nếu âm đạo có chiều dài phù hợp, phẫu thuật tạo hình cửa âm đạo bằng vạt da hoặc ghép niêm mạc má là những lựa chọn điều trị khả thi. Nếu phẫu thuật tạo hình âm đạo phù hợp chưa từng được thực hiện khi còn nhỏ, các lựa chọn khác như phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng ruột, phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng da (McIndoe) hoặc phẫu thuật tạo hình âm đạo bằng ghép niêm mạc má đều là những lựa chọn khả thi.

Phức hợp bàng quang lộn ngoài và lỗ niệu đạo trên

Các biến chứng lâu dài của phẫu thuật tái tạo hệ tiết niệu sinh dục sau khi đóng lỗ niệu đạo trên, dị tật bàng quang hoặc dị tật hậu môn bẩm sinh tập trung vào khả năng kiểm soát tiểu tiện và chức năng tình dục. Không có gì đáng ngạc nhiên khi định nghĩa về "kiểm soát tiểu tiện" rất khác nhau tùy thuộc vào nghiên cứu và thường thì nhóm bệnh nhân rất không đồng nhất (mức độ nghiêm trọng của bệnh, kỹ thuật đóng vết thương, v.v.) nên rất khó đưa ra kết luận. Nhìn chung, việc đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện là có thể đối với thanh thiếu niên và người trẻ tuổi mắc dị tật bàng quang bẩm sinh (BEEC) , mặc dù các thủ thuật bổ sung ở cổ bàng quang, phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng và đặt ống thông tiểu thường được yêu cầu để đạt được mục tiêu kiểm soát tiểu tiện. Phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng được dự kiến ở 58-70% người lớn, nhiều người trong số đó (88-95%) cũng sẽ được tái tạo hoặc cắt và đóng cổ bàng quang để hỗ trợ kiểm soát tiểu tiện hoặc khô ráo.[16, 17, 18]Chỉ có 14-25% bệnh nhân trưởng thành cho biết họ có thể tự đi tiểu qua niệu đạo.[18,19]

Các biến chứng ở dương vật sau phẫu thuật sửa chữa dị tật niệu đạo trên bao gồm rò, túi thừa, cần phải chỉnh sửa da và cong dương vật tái phát. Trong một loạt 30 bệnh nhân bị dị tật niệu đạo trên đơn thuần, 17% cần phải chỉnh sửa da và 20% bị rò.[20]89% bày tỏ lo ngại về hình dáng dương vật của họ, một người cần phẫu thuật gấp nếp thể hang để điều trị cong dương vật ngược và một bệnh nhân khác được phẫu thuật tạo hình dương vật bằng vạt da cẳng tay. Ở nam giới mắc chứng bàng quang lộn ngoài, Rubenwolf *và cộng sự* đã chỉ ra tỷ lệ mắc chứng cong dương vật ngược là 49% và 36% bị giảm cảm giác ở dương vật.[21]Phẫu thuật tạo dương vật nhân tạo là một lựa chọn dành cho nam giới có dương vật không phù hợp cho giao hợp do chiều dài hoặc độ cong bất thường.

Đối với nữ giới mắc BEEC , di chứng sau phẫu thuật đóng kín ban đầu ở trẻ sơ sinh có thể bao gồm hẹp âm đạo và sẹo đáng kể trên vùng mu. Khoảng 25–57% nữ giới sẽ cần một số hình thức phẫu thuật tạo hình âm đạo trong thời kỳ thanh thiếu niên hoặc trưởng thành.[22,23,24,25]Tắc kinh nguyệt hiếm gặp ở BEEC , tuy nhiên phẫu thuật tạo hình cửa âm đạo cho phép sử dụng băng vệ sinh và khả năng quan hệ tình dục thâm nhập. Đây thường là những thủ thuật đơn giản: các lựa chọn bao gồm nong âm đạo, phẫu thuật tạo hình cửa âm đạo bằng vạt da tầng sinh môn hoặc sử dụng ghép niêm mạc miệng. Do cơ sàn chậu bất thường và sự dịch chuyển ra phía trước của âm đạo, phụ nữ mắc BEEC có tỷ lệ sa tạng chậu (POP) cao. Khoảng 30-50% bệnh nhân sẽ có dấu hiệu POP trước tuổi 16, bất kể số lần sinh con.[26,27]

Hẹp niệu đạo gần

Đáng chú ý, kết quả lâu dài ở nhóm bệnh nhân này rất khó phân tích rõ ràng, vì nhiều nghiên cứu gộp chung việc phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí gần và xa. Tương tự như các bệnh lý khác được đề cập trong chương này, sự khác biệt dự kiến về kết quả và biến chứng giữa tật lỗ tiểu lệch vị trí dưới quy đầu hoặc quy đầu và tật lỗ tiểu lệch vị trí tầng sinh môn kèm theo chuyển vị dương vật bìu là rất lớn. Ngoài ra, ước tính có hơn 300 loại phẫu thuật sửa chữa được ghi nhận trong y văn và loại phẫu thuật cụ thể được sử dụng hiếm khi được đề cập.[28]

Trong ngắn hạn, chúng ta biết rằng phẫu thuật sửa chữa một thì cho chứng hẹp niệu đạo gần có tỷ lệ biến chứng ước tính là 56%, với nguy cơ cao hơn về các thủ thuật ngoài kế hoạch và nhiều biến chứng so với phẫu thuật hai thì.[29]Đáng chú ý, mỗi lần sửa chữa lại sau đó đều tiềm ẩn nguy cơ biến chứng cao hơn.[30]Do đó, đối với những bệnh nhân thuộc nhóm thanh thiếu niên và người trẻ tuổi (AYA) có biến chứng kéo dài sau phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí gần, tỷ lệ thành công sẽ giảm dần sau mỗi lần phẫu thuật.

Nhìn chung, nam giới có tiền sử hẹp niệu đạo gần có vẻ không hài lòng về kết quả lâu dài hơn so với nam giới có tiền sử hẹp niệu đạo xa. Các ca phẫu thuật tái tạo bộ phận sinh dục nhiều hơn dường như ảnh hưởng lớn hơn đến chức năng tình dục do cong dương vật tái phát (5–23%), rối loạn cương dương (0–73%) và khó xuất tinh (5–36%).[31]Tình trạng cong dương vật tái phát là phổ biến ở nhóm đối tượng này, cũng như sự không hài lòng về chiều dài dương vật.[32]

Gần đây, Hennayake *và cộng sự* đã công bố rằng trong một nhóm thanh thiếu niên có tiền sử phẫu thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí gần trong thời thơ ấu, 39% gặp biến chứng cần phải phẫu thuật sửa chữa.[33]Trong nhóm bệnh nhân này, điểm HOSE trung bình là 14,8/16 và điểm PPPS trung bình là 17,8/18. Tình trạng cong dương vật còn sót lại được ghi nhận ở một tỷ lệ nhỏ, gần 90% bệnh nhân cho biết quy đầu cứng khi cương cứng, và tất cả bệnh nhân đều cho biết xuất tinh bình thường.

Ở những bệnh nhân cần rạch và/hoặc ghép mô thể hang, tỷ lệ rối loạn cương dương sau đó chưa được ghi nhận đầy đủ. Một nghiên cứu gần đây cho thấy rằng ở một số ít bệnh nhân trải qua phẫu thuật ghép mô dưới niêm mạc ruột non (SIS), 5% báo cáo bị rối loạn cương dương mức độ trung bình , không có sự khác biệt so với nhóm đối chứng.[34]

Tranh cãi

Một trong những chủ đề được tranh luận và gây nhiều tranh cãi nhất trong lĩnh vực tiết niệu học hiện nay xoay quanh thời điểm và sự đồng ý cho phẫu thuật tái tạo bộ phận sinh dục. Điều này đặc biệt nổi bật trong các cuộc thảo luận về bệnh nhân có sự khác biệt về phát triển giới tính (DSD), bao gồm cả bệnh nhân có xoang niệu đạo và hẹp niệu đạo gần. Các câu hỏi như khi nào nên phẫu thuật, phương pháp tái tạo đường tiết niệu sinh dục nào là phù hợp nhất và ai là người quyết định (người chăm sóc hay bệnh nhân) đã trở thành những chủ đề tranh luận chính.

Cuộc họp đồng thuận và ấn phẩm của DSD Chicago năm 2006 đã nhất trí rằng nên tránh phẫu thuật tạo hình âm vật ở trẻ sơ sinh.[35]Không có dữ liệu nào chứng minh rằng phẫu thuật tạo hình bộ phận sinh dục nữ (cụ thể là phẫu thuật tạo hình âm vật và môi âm hộ) mang lại bất kỳ lợi ích tâm lý hoặc tình dục nào. Một nghiên cứu gần đây của Bennecke *và cộng sự* đã chỉ ra rằng quan điểm về phẫu thuật bộ phận sinh dục ở trẻ sơ sinh vẫn còn trái chiều giữa các bệnh nhân bị ảnh hưởng.[36]Họ nhận thấy rằng 66% bệnh nhân mắc CAH và 60% bệnh nhân mắc XY DSD cho rằng phẫu thuật ở độ tuổi sơ sinh là thích hợp nhất. 47% nam giới cho rằng phẫu thuật hẹp niệu đạo sớm sẽ tốt hơn. Những người đã trải qua phẫu thuật bộ phận sinh dục khi còn nhỏ có xu hướng ủng hộ phẫu thuật muộn hơn; ngược lại, những bệnh nhân gần đây có liên hệ với các nhóm hỗ trợ có nhiều khả năng ủng hộ phẫu thuật muộn hơn. Các tác giả kết luận rằng mô hình ra quyết định chung theo từng trường hợp cụ thể phù hợp hơn với tính chất nhạy cảm của phẫu thuật bộ phận sinh dục ở trẻ sơ sinh, thay vì một lệnh cấm chung chung.

Như đã nêu trong phần giới thiệu, các nhóm đối tượng này vô cùng không đồng nhất ở giai đoạn sơ sinh và thanh thiếu niên . Có một số quyết định không gây tranh cãi nhiều, chẳng hạn như việc di chuyển trực tràng ra khỏi âm đạo ở bệnh nhân bị dị tật hậu môn trực tràng hoặc đóng bàng quang trong trường hợp bàng quang lộn ngoài. Tuy nhiên, việc di chuyển xoang niệu đạo ở một đứa trẻ khỏe mạnh, việc tạo hình âm đạo nhân tạo ở trẻ sơ sinh khi biết rằng sẽ cần phẫu thuật chỉnh sửa, và các quyết định liên quan đến phẫu thuật tạo hình bộ phận sinh dục nữ cần được xử lý theo hướng lấy bệnh nhân và gia đình làm trung tâm. Việc chăm sóc những bệnh nhân này, không chỉ ở giai đoạn sơ sinh mà còn đến tuổi vị thành niên và thanh niên, với sự tham gia của một nhóm đa ngành, bao gồm cả y tế, phẫu thuật và tâm lý, là vô cùng quan trọng.

Kết luận

Dữ liệu liên quan đến các biến chứng và kết quả lâu dài sau phẫu thuật tái tạo hệ tiết niệu sinh dục còn nhiều hạn chế đáng kể, bao gồm cỡ mẫu nhỏ,

sự không đồng nhất lớn giữa các nhóm đối tượng và định nghĩa thành công khác nhau. Tuy nhiên, việc chăm sóc cho bệnh nhân trẻ tuổi và thanh thiếu niên đã trải qua phẫu thuật sửa chữa xoang niệu đạo , dị tật hậu môn trực tràng, dị tật bàng quang lộn ngoài hoặc dị tật niệu đạo gần cần được cá thể hóa dựa trên kiến thức cơ bản về các nguyên tắc chung từ các tài liệu được trình bày trong chương này. Cuối cùng, các nghiên cứu đa trung tâm trên các nhóm bệnh nhân theo dõi dọc sẽ giúp khắc phục một số hạn chế hiện tại.

Điểm chính

- Hiểu được sự cân bằng giữa cải thiện thẩm mỹ và phục hồi chức năng là rất quan trọng trong việc tư vấn cho bệnh nhân hoặc gia đình họ.
- Có rất ít chỉ định tuyệt đối cho phẫu thuật ở trẻ sơ sinh, nhưng sự đồng ý của cha mẹ đối với phẫu thuật bộ phận sinh dục vẫn còn gây tranh cãi và cần có cách tiếp cận cá nhân hóa.
- Bệnh nhân nên được chăm sóc bởi các nhà cung cấp dịch vụ y tế làm việc trong một nhóm đa ngành.
- Việc hiểu rõ các biến chứng tiềm ẩn của phẫu thuật sớm rất quan trọng đối với những người đã trải qua phẫu thuật và những người sẽ chăm sóc bệnh nhân khi họ trưởng thành.

Phần X: Các hướng phát triển mới trong Tiết niệu Nhi khoa

Chương 60: Kỹ thuật tạo mô trong tiết niệu nhi khoa – hiện tại và tương lai (Tissue Engineering – Current Status & Future)

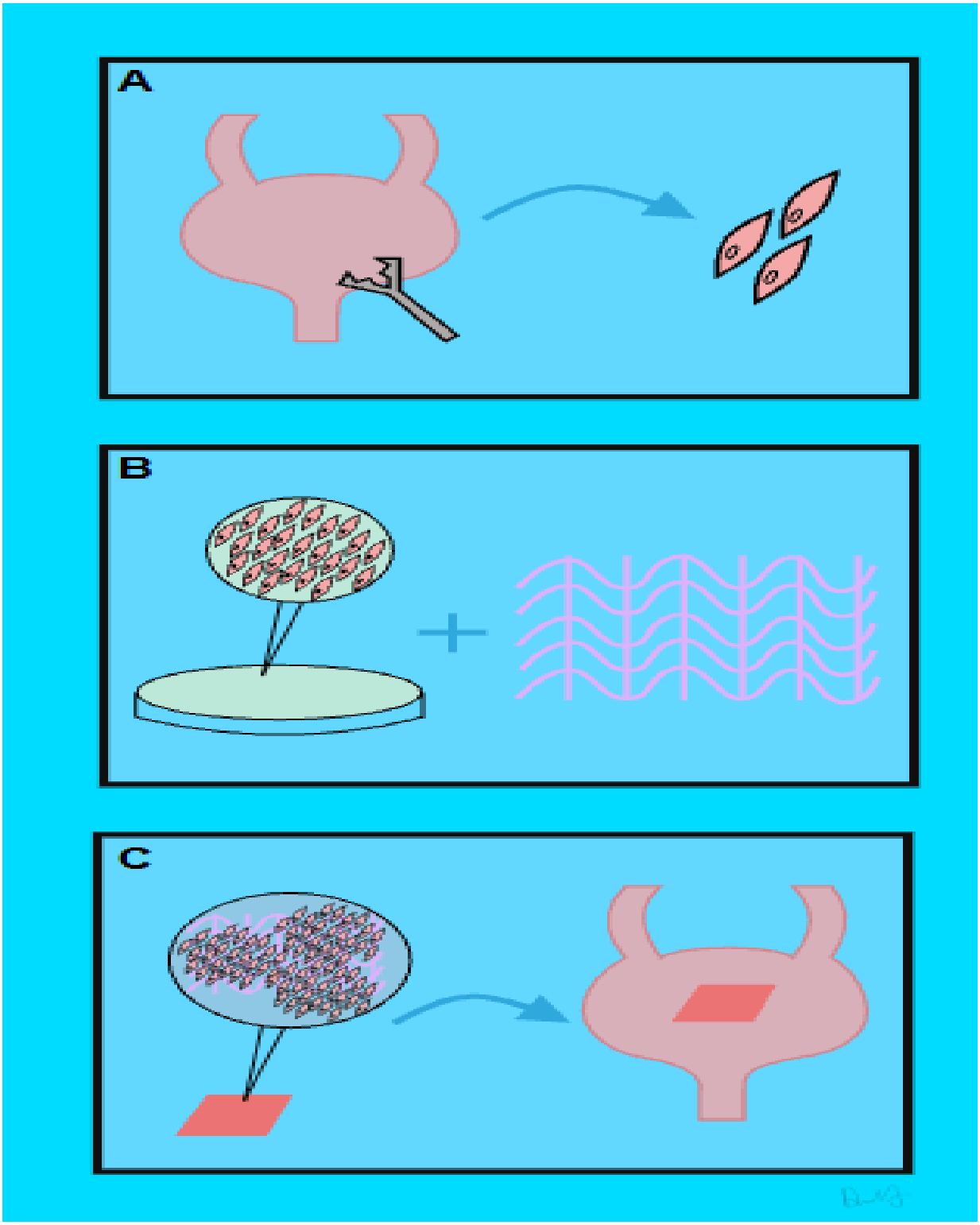
Kỹ thuật mô là ngành khoa học cấy ghép tế bào hoặc định hướng sự tái sinh của các tế bào khỏe mạnh để tạo ra các mô hoặc cơ quan bắt chước hình dạng và chức năng tự nhiên nhằm điều trị vô số bệnh tật.[1]Kỹ thuật mô trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa chủ yếu tập trung vào việc tái tạo mô bàng quang và niệu đạo để thay thế hoặc tăng cường.[2,3,4]Việc sử dụng ruột non để thay thế và tăng thể tích bàng quang hiện nay tiềm ẩn nhiều rủi ro và biến chứng đáng kể, bao gồm tắc ruột, rối loạn chuyển hóa, hình thành sỏi, sản sinh chất nhầy, tiểu không tự chủ và nhiễm trùng tái phát.[3,4]Việc sử dụng mảnh ghép niêm mạc hoặc da để thay thế và tăng thể tích niệu đạo tiềm ẩn các rủi ro như hẹp niệu đạo, rò rỉ, thất bại mảnh ghép, co rút mảnh ghép, biến chứng tại vị trí lấy mảnh ghép và tái phát cong niệu đạo.[5,6]Kỹ thuật mô hứa hẹn mang lại những giải pháp thay thế lâu dài cho trẻ em.

Công việc trong lĩnh vực này đã tiến triển từ việc nuôi cấy mô *ngoài* cơ thể đến các nghiên cứu trên động vật và gần đây hơn là các thử nghiệm trên một số lượng hạn chế bệnh nhi. Mặc dù đã có những tiến bộ đáng kể trong việc tạo khung đỡ và nuôi cấy tế bào cùng với những kết quả đầy hứa hẹn từ các nghiên cứu trên động vật, vẫn còn những rào cản hạn chế việc ứng dụng công nghệ này trên quy mô lớn cho bệnh nhân. Bài đánh giá này sẽ nhằm mục đích tóm tắt và trình bày các kết quả lâm sàng từ công việc kỹ thuật mô trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa và thảo luận về các rào cản cũng như hướng đi tương lai trong lĩnh vực này.

Vật liệu sinh học và tế bào

Các nguyên tắc kỹ thuật mô quy định cần có một khung đỡ và các tế bào được cấy ghép để lấp đầy khung đỡ đó.[7]Có rất nhiều loại khung đỡ đã được sử dụng trong kỹ thuật mô tiết niệu, bao gồm lớp dưới niêm mạc ruột non không tế bào (SIS), collagen và lưới composite collagen-axit polyglycolic (PGA).[2,8]Nghiên cứu về việc tạo ra ma trận ngoại bào bàng quang đã loại bỏ tế bào (BEM) bằng cách sử dụng bàng quang lợn cũng đã cho thấy sự thành công trong việc loại bỏ tế bào và vật liệu di truyền một cách hiệu quả mà không ảnh hưởng đến cấu trúc collagen hoặc elastin bên dưới, đồng thời bảo toàn các đặc tính tạo mạch máu.[9]

Nguồn tế bào cấy ghép có thể bao gồm tế bào biểu mô niệu đạo tự thân và tế bào gốc. Mặc dù tế bào tự thân có thể được lấy từ sinh thiết bàng quang và nuôi cấy mở rộng *trong ống nghiệm* , nhưng bệnh lý bàng quang tiềm ẩn là một hạn chế vì tế bào từ bàng quang bị bệnh có khả năng sống sót thấp hơn trong nuôi cấy tế bào so với tế bào từ bàng quang người lớn khỏe mạnh. Thêm vào đó, biểu mô niệu đạo từ bàng quang bị bệnh lý được chứng minh là tạo thành các đường viền biểu mô yếu hơn và kém hiệu quả hơn.[10]Nhiều loại tế bào gốc cũng đã được nghiên cứu, bao gồm tế bào gốc có nguồn gốc từ tủy xương, tế bào gốc trung mô, tế bào gốc từ nước tiểu, tế bào gốc phôi và tế bào gốc đa năng cảm ứng.[11, 12, 13]Quy trình được mô tả trong:



Hình 1. Sơ đồ quá trình thu hoạch tế bào chủ (a), nuôi cấy chúng *trong ống*

nghiệm và cấy ghép lên giá đỡ mô phù hợp (b), sau đó cấy ghép vào cơ thể (c).

Sự hình thành mạch máu trong các cơ quan nhân tạo

Tương tự như mô tự nhiên, sự sống sót của các tế bào được cấy trên giá đỡ phụ thuộc vào sự hình thành mạch máu đầy đủ. Những tiến bộ trong vật liệu sinh học đã cho phép tạo ra các cấu trúc lớn hơn, vượt quá giới hạn khuếch tán của khí và chất dinh dưỡng.[14]Sau khi cấy ghép, việc hình thành mạng lưới mạch máu có thể mất vài tuần, tùy thuộc vào kích thước của mô ghép, trong thời gian đó các tế bào được cấy ghép có thể bị thiếu oxy và/hoặc thiếu chất dinh dưỡng. Hơn nữa, quá trình tạo mạch máu có thể dẫn đến sự hình thành các gradient oxy và/hoặc chất dinh dưỡng ưu tiên hỗ trợ sự phát triển của các tế bào bề mặt và có thể dẫn đến sự phát triển không đồng đều của các mô nền và tiềm ẩn nguy cơ suy yếu cấu trúc.[15]Các chiến lược để khắc phục những hạn chế về kích thước của các cơ quan được tạo ra bằng kỹ thuật mô bao gồm: tiền mạch hóa khung đỡ trước khi cấy tế bào, cấy cả tế bào cấy ghép và tế bào nội mô vào khung đỡ, và bổ sung các yếu tố tạo mạch trước khi cấy ghép.[16]Một lựa chọn khác cũng cho thấy tiềm năng là sử dụng màng mạc nối bao phủ mô bàng quang được cấy ghép để đóng vai trò như một cuống mạch máu; khả năng hoạt động của các mô ghép này có thể được xem như một chỉ số gián tiếp cho sự sống sót và chức năng của tế bào.[17]Tuy nhiên, phương án thứ hai này không khả thi đối với các ma trận cấy ghép nằm ngoài phạm vi của màng bụng. Cần có thêm nghiên cứu để giải quyết vấn đề về khả năng tồn tại của mạch máu trong mô nhân tạo, đặc biệt là với mục tiêu tái tạo toàn bộ cơ quan.

Nghiên cứu trên động vật và con người trong kỹ thuật mô bàng quang

Các nghiên cứu trên động vật trước đây về tái tạo bàng quang đã cho thấy kết quả khả quan khi chỉ sử dụng khung đỡ không cấy tế bào. Caione *và cộng sự* đã nghiên cứu việc sử dụng khung đỡ SIS để tái tạo bàng quang trong mô hình cắt bỏ một phần bàng quang trên lợn. 40-60% thành bàng quang của sáu con lợn con đã được cắt bỏ và thay thế bằng khung đỡ SIS . Các mạch máu được ghi nhận di chuyển từ bàng quang ban đầu vào mô ghép năm tuần sau phẫu thuật. Khám nghiệm mô học của mô ghép sau ba tháng cho thấy biểu mô chuyển tiếp, cơ trơn và dây thần kinh. Mô ghép có tỷ lệ collagen:cơ trơn là 72:28 so với 56:44 ở bàng quang ban đầu, phù hợp với việc không có sự gia tăng dung tích và độ đàn hồi của bàng quang ở tất cả các con vật.[18]Trong một nghiên cứu sau đó của Roelofs *và cộng sự* , họ đã so sánh việc sử dụng khung collagen để tăng thể tích bàng quang ở mô hình cừu bị dị tật bàng quang bẩm sinh so với bàng quang của cừu khỏe mạnh.

Tại thời điểm một tháng sau phẫu thuật, bàng quang của cừu con bị dị tật bàng quang bẩm sinh có dung tích và độ đàn hồi thấp hơn so với bàng quang khỏe mạnh đã được tăng thể tích. Thêm vào đó, các mô ghép bàng quang từ nhóm đối chứng khỏe mạnh có nhiều mạch máu mới và cơ trơn hơn so với các mô ghép từ cừu con bị dị tật bàng quang bẩm sinh. Tại thời điểm sáu tháng sau phẫu thuật, thể tích bàng quang tương tự nhau giữa hai nhóm nhưng độ đàn hồi vẫn thấp hơn ở mô hình dị tật bàng quang bẩm sinh; trong khi đó, bàng quang được tái tạo có biểu mô niệu tương tự với sự tái tạo thần kinh ở cả hai nhóm.[19]Kết quả sau phẫu thuật sớm củng cố các nghiên cứu *trong ống nghiệm* về sự suy giảm khả năng tái tạo ở bàng quang có bệnh lý tiềm ẩn, tuy nhiên, những phát hiện sau sáu tháng phẫu thuật có thể là một dấu hiệu đáng mừng về tiềm năng lâu dài hơn, mặc dù hiện có rất ít nghiên cứu để chứng minh điều này.[10]

Được khích lệ bởi những thành công ban đầu trong các nghiên cứu trên động vật, các nghiên cứu thí điểm trên một số lượng trẻ em hạn chế đã được thực hiện để đánh giá việc sử dụng cả khung đỡ có tế bào và không có tế bào để tái tạo bàng quang. Caione *và cộng sự* đã đánh giá việc sử dụng khung đỡ SIS không có tế bào ở năm bệnh nhi không muốn tăng thể tích bàng quang bằng đoạn ruột sau khi sửa chữa phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh - lỗ tiểu lệch vị trí. Về mặt mô học, có sự di chuyển của cả ba loại mô vào khung đỡ, bao gồm cả sự phát triển thần kinh. Các phần bàng quang được ghép có tỷ lệ collagen so với cơ cao hơn so với bàng quang tự nhiên. Không có sự thay đổi đáng kể về áp lực điểm rò rỉ bàng quang sau khi đặt mảnh ghép, nhưng ba trong số năm bệnh nhân đã cải thiện dung tích bàng quang của họ tại thời điểm sáu tháng sau phẫu thuật. Nhìn chung, thời gian giữa các lần tiểu không tự chủ tăng lên và thể tích bàng quang tăng dần ở tất cả các bệnh nhân từ hai đến ba năm sau phẫu thuật. Tuy nhiên, không có bệnh nhân nào đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện hoàn toàn.[20]

Một nghiên cứu năm 2006 của Atala và cộng sự đã sử dụng phương pháp cấy ghép tế bào tự thân lên khung đỡ để tạo hình bàng quang ở bảy bệnh nhi có tiền sử thoát vị màng tủy, những người có bàng quang áp lực cao và độ đàn hồi thấp. Bệnh nhân được nội soi bàng quang và sinh thiết bàng quang để lấy mẫu nuôi cấy tế bào *trong ống nghiệm* . Tế bào được cấy lên khung đỡ lưới collagen hoặc collagen- PGA và được nối thông với hoặc không có lớp mỡ mạc treo. Không có biến chứng sau phẫu thuật và bệnh nhân được theo dõi trung bình 46 tháng. Trong 3-12 tháng đầu sau phẫu thuật, áp lực điểm rò rỉ bàng quang giảm ở tất cả bệnh nhân, trong khi dung tích và độ đàn hồi cho thấy phản ứng khác nhau so với kết quả đo niệu động học trước phẫu thuật. Đối với nhóm bệnh nhân được tăng thể tích bàng

quang bằng khung đỡ collagen- PGA có lớp mỡ mạc treo, dung tích bàng quang sau phẫu thuật tăng gấp 1,58 lần, điều này không thấy ở nhóm sử dụng khung đỡ collagen có hoặc không có lớp mỡ mạc treo. Về mặt chức năng, tất cả bệnh nhân đều được hưởng lợi từ sự gia tăng khoảng thời gian khô ráo trung bình ban ngày. Khi kiểm tra mô học các mảnh ghép bàng quang, ranh giới giữa bàng quang tự nhiên và bàng quang được cấy ghép không thể phân biệt được và cả ba lớp mô đều hiện rõ sau 31 tháng phẫu thuật. Đáng chú ý, không có bằng chứng về sự tái tạo thần kinh vì tất cả bệnh nhân đều phải thực hiện đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch sẽ.[17]

Mặc dù những kết quả đầy hứa hẹn này, một nghiên cứu giai đoạn II tiếp theo sử dụng quy trình kỹ thuật mô tương tự, bao gồm cả việc quấn mạc nối, đã không thể lặp lại các kết quả này. Các tác giả đã đánh giá việc sử dụng khung đỡ cấy tế bào tự thân để tạo hình bàng quang mở rộng ở trẻ em mắc chứng bàng quang không do tật nứt đốt sống tại bốn bệnh viện nhi tuyến ba. Bốn trong số 10 bệnh nhân bị giảm dung tích bàng quang sau một năm phẫu thuật mà không trở lại mức ban đầu trước phẫu thuật ngay cả sau 36 tháng. Không có sự gia tăng rõ rệt hoặc nhất quán về dung tích hoặc độ đàn hồi của bàng quang sau 36 tháng phẫu thuật và những thay đổi về niệu động học không có ý nghĩa thống kê hoặc lâm sàng. Đáng chú ý, bốn trong số 10 bệnh nhân đã gặp các biến cố bất lợi nghiêm trọng sau phẫu thuật (ví dụ: tắc ruột và/hoặc vỡ bàng quang). Cuối cùng, năm trong số 10 bệnh nhân đã được phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng bằng ruột truyền thống. Các tác giả kết luận rằng can thiệp của họ không mang lại sự cải thiện về mặt thống kê hoặc lâm sàng nói chung và có tỷ lệ biến cố bất lợi cao.[21]Sự khác biệt về kết quả giữa hai nghiên cứu này có thể do nhiều yếu tố. Các bệnh nhân trong nhóm nghiên cứu của Atala là một tập hợp con rất được chọn lọc, điều này hạn chế khả năng áp dụng kỹ thuật này.[22]Một số ý kiến khác cho rằng việc thiếu chu kỳ hoạt động bình thường của bàng quang trước phẫu thuật có thể khiến bệnh nhân dễ bị thất bại trong việc cấy ghép, từ đó loại trừ một tỷ lệ lớn bệnh nhân mắc bệnh lý bàng quang mà liệu pháp này hướng đến.[23]

Kết quả từ các nghiên cứu trên động vật đã chứng minh tiềm năng hiệu quả trong kỹ thuật tái tạo bàng quang, với sự tái tạo biểu mô, cơ trơn, mạch máu và mô thần kinh. Tuy nhiên, mô được tái tạo không giống với bàng quang tự nhiên về mặt mô học do xơ hóa quá mức. Những tiến bộ ban đầu trên động vật vẫn chưa chuyển thành thành công vượt trội trong các thử nghiệm trên bệnh nhân với số lượng hạn chế. Bằng chứng về mô học bàng quang đạt yêu cầu còn chưa rõ ràng và kết quả lâm sàng không tốt hơn so với phương pháp tạo hình bàng quang mở rộng truyền thống.[24,25]

Nghiên cứu trên động vật và người trong kỹ thuật mô niệu đạo

Do chức năng chính của niệu đạo là dẫn nước tiểu từ bàng quang ra môi trường bên ngoài, tiêu chí đánh giá sự thành công trong kỹ thuật mô niệu đạo chủ yếu dựa trên tính toàn vẹn và độ thông suốt của các mảnh ghép hơn là sự tái tạo mô học của các loại mô, như trường hợp kỹ thuật bàng quang.[3]Trong tiết niệu nhi khoa, có nhiều kỹ thuật tái tạo niệu đạo khác nhau, bao gồm nối trực tiếp và ghép da và niêm mạc.[5,26]Kỹ thuật mô đang được nghiên cứu như một phương pháp thay thế cho các phương pháp này, đặc biệt là để sửa chữa các khuyết tật dài.

Dorin *và cộng sự* đã nghiên cứu chiều dài tối đa của sự tái tạo mô niệu đạo tự nhiên có thể đạt được bằng phương pháp ghép mô dưới niêm mạc bàng quang hình ống không cấy tế bào vào niệu đạo ở thỏ. Họ nhận thấy sự phát triển biểu mô niệu đạo bình thường và độ thông thoáng lòng niệu đạo ở đoạn ghép dài 0,5 cm sau một, hai và bốn tuần phẫu thuật. Các đoạn ghép dài 1, 2 và 3 cm đều bị hẹp niệu đạo sau bốn tuần phẫu thuật. Chỉ có đoạn ghép dài 0,5 cm có sự phát triển đầy đủ của biểu mô và cơ trơn; tất cả các đoạn ghép khác đều bị xơ hóa. Kết luận rằng, các đoạn ghép hình ống không cấy tế bào có thể sửa chữa được khuyết tật niệu đạo có chiều dài tối đa là 0,5 cm.[27]

Một nghiên cứu sau đó của Orabi và cộng sự đã so sánh hiệu quả của ma trận cấy tế bào so với ma trận không cấy tế bào trong việc sửa chữa các tổn thương niệu đạo dài 6 cm ở chó. Các tế bào được sử dụng để cấy ghép được lấy thông qua sinh thiết bàng quang để nhân rộng tế bào tự thân. Ma trận cấy tế bào vẫn thông suốt 12 tháng sau phẫu thuật trong khi ma trận không cấy tế bào bị hẹp niệu đạo sau ba tháng. Ma trận cấy tế bào có đầy đủ các lớp biểu mô niệu và cơ trơn, điều mà ma trận không cấy tế bào thiếu. Người ta giả thuyết rằng sự thành công của ma trận cấy tế bào một phần là do lớp tế bào biểu mô niệu bảo vệ ban đầu, giúp hạn chế sự rò rỉ nước tiểu vào không gian dưới biểu mô và gây ra xơ hóa sau đó.[28]

Trong một thử nghiệm lâm sàng ban đầu về kỹ thuật mô niệu đạo trên người, Fossum *và cộng sự* đã nghiên cứu việc sử dụng khung collagen cấy tế bào tự thân để điều trị chứng hẹp niệu đạo nặng ở sáu bé trai từ 14 đến 44 tháng tuổi, với thời gian theo dõi từ 3 đến 5,5 năm. Năm trong số sáu bệnh nhân có đường cong lưu lượng nước tiểu phù hợp sau phẫu thuật. Bốn bệnh nhân gặp biến chứng, bao gồm hai trường hợp hẹp niệu đạo và hai trường hợp rò niệu đạo, tất cả đều được khắc phục một cách suôn sẻ. Nội soi bàng quang sau đó cho thấy niệu đạo mới thông thoáng ở tất cả các bệnh nhân. Có lớp biểu mô lót niệu đạo mới của ba bệnh nhân, trong khi hai bệnh nhân

có niệu đạo mới được lót bởi biểu mô. Tại lần khám theo dõi cuối cùng, tất cả các bệnh nhân đều đi tiểu dễ dàng mà không cần rặn và có lượng nước tiểu tồn đọng sau khi đi tiểu thấp.[29]Các nhà nghiên cứu tiếp tục theo dõi sáu cậu bé này cho đến trước tuổi dậy thì và báo cáo kết quả thẩm mỹ phù hợp. Tất cả bệnh nhân đều tiếp tục đi tiểu với dòng nước tiểu đủ mạnh mà không cần rặn. Năm cậu bé có đường cong lưu lượng nước tiểu hình chuông với tốc độ dòng chảy tối đa dao động từ 8,5-28,3 mL/s. Một bệnh nhân có đường cong lưu lượng nước tiểu phẳng, kéo dài nhưng vẫn đi tiểu bình thường. Nội soi bàng quang cho thấy niệu đạo mới thông thoáng ở tất cả bệnh nhân và sự cương cứng nhân tạo không bị cong. Với tỷ lệ biến chứng liên quan đến chứng hẹp niệu đạo nặng, các tác giả lạc quan về kết quả của họ như một phương pháp điều trị thay thế khả thi. Việc theo dõi những bệnh nhân này dự kiến sẽ tiếp tục trong suốt thời kỳ dậy thì và sau khi cơ quan sinh dục phát triển hoàn toàn.[30]

Trong một nghiên cứu tiếp theo, khung PGA được cấy tế bào tự thân đã được sử dụng trong phẫu thuật tái tạo niệu đạo sau phức tạp ở năm bé trai với thời gian theo dõi trung bình là 71 tháng. Các mảnh ghép có chiều dài từ 4 đến 6 cm và cấu trúc mô học bình thường được quan sát thấy sau ba tháng phẫu thuật. Tất cả các niệu đạo mới đều thông thoáng sau 12 tháng phẫu thuật và tại lần theo dõi cuối cùng. Tốc độ dòng chảy tối đa trung bình cuối cùng là 25,1 mL/s được đánh giá bằng uroflow và không có biến cố bất lợi nào được báo cáo (ví dụ: nhiễm trùng, túi thừa, tiểu khó, rặn tiểu). Các tác giả kết luận rằng niệu đạo mới được tạo ra có thể được sử dụng thành công trong sửa chữa niệu đạo và kết quả của chúng trong tái tạo niệu đạo sau càng củng cố thêm sự thành công vì niệu đạo sau ở bé trai mỏng manh hơn do thiếu tuyến tiền liệt trưởng thành, đòi hỏi các sửa chữa phức tạp hơn so với nam giới trưởng thành.[31]

Những rào cản và hướng đi tương lai

Các nghiên cứu hạn chế trên người trong lĩnh vực kỹ thuật mô ở tiết niệu nhi khoa cho thấy kết quả trái ngược nhau, và điều này có ý nghĩa quan trọng đối với những cải tiến trong tương lai. Hiện tại, vẫn thiếu các kết quả nhất quán, có thể tái lập được trong cả tái tạo bàng quang và niệu đạo, mang lại sự cải thiện lâm sàng và chức năng thuyết phục mà không có rủi ro hoặc biến chứng đáng kể. Để kỹ thuật mô trở thành một lựa chọn điều trị khả thi cho bệnh nhân trong tương lai, cần phải giải quyết một số rào cản để đảm bảo sự phát triển và chức năng tối ưu của mô. Cần có một nguồn tế bào đáng tin cậy có thể được nuôi cấy *trong ống nghiệm* để tạo khung đỡ; mô ghép phải có khả năng tồn tại trong môi trường tiết niệu cần thiết của

đường sinh dục; và lý tưởng nhất là cần xác định các phương pháp đáng tin cậy để thúc đẩy sự phát triển thần kinh, đặc biệt là đối với tái tạo niêm mạc bàng quang, để đảm bảo cơ hội tốt nhất cho kết quả chức năng ở trẻ em.

Các thử nghiệm trên động vật và người sử dụng phương pháp cấy ghép tế bào thường cho kết quả bền vững hơn.[17,27,31]Do đó, không phải là không hợp lý khi cho rằng cấy ghép tế bào có thể tiếp tục đóng vai trò trong các nỗ lực kỹ thuật mô trong tương lai. Mặc dù tế bào tự thân, thu được thông qua sinh thiết bàng quang chẳng hạn, có thể thuận tiện vì nó giảm thiểu nguy cơ không tương thích ghép, nhưng các tế bào thu được từ bàng quang bị bệnh có khả năng sống sót hạn chế *trong ống nghiệm* so với các tế bào bàng quang khỏe mạnh làm đối chứng. Biểu mô niệu đạo khỏe mạnh có trạng thái ngừng phân bào với tốc độ luân chuyển tế bào thấp được chứng minh bằng chỉ số Ki-67 thấp và sự hiện diện của UPK3a, một dấu ấn phân tử của sự biệt hóa biểu mô niệu đạo cuối cùng. Tuy nhiên, các tế bào từ bàng quang bị bệnh lý đã được chứng minh là có tốc độ tăng sinh cao (chỉ số Ki-67 cao) và biểu hiện UPK3a thấp. Mô hình này xuất hiện trong các mẫu sinh thiết từ bệnh nhân mắc chứng bàng quang thần kinh, van niệu đạo sau, rối loạn chức năng bàng quang và tật lỗ tiểu trên, cho thấy rằng các bệnh lý khác nhau của đường tiết niệu sinh dục có khả năng ảnh hưởng tiêu cực đến khả năng tăng sinh và tồn tại của tế bào để sử dụng trong cấy ghép tế bào tự thân vào ma trận.[10,11]Những kết quả này, cùng với phạm vi rộng lớn các bệnh lý cần phẫu thuật sửa chữa và tái tạo trong tiết niệu nhi khoa, có thể dẫn đến kết quả không tối ưu từ kỹ thuật mô sử dụng tế bào tự thân.

Do đó, các nguồn tế bào bổ sung có thể mang lại lợi ích cho một lượng lớn trẻ em. Tế bào gốc tạo máu $CD34^+$ thúc đẩy quá trình hình thành mạch máu và có liên quan đến sự phát triển thần kinh ngoại biên, trong khi tế bào gốc trung mô là nguồn tiềm năng cho cơ trơn bàng quang. Cả hai loại tế bào này đã được sử dụng để tái tạo mô bàng quang *trong cơ thể sống* và có thể là những lựa chọn tiềm năng.[13]Một hướng nghiên cứu mới đang được khám phá là sử dụng tế bào gốc có nguồn gốc từ nước tiểu do chi phí thấp hơn, tính chất không xâm lấn của quá trình thu thập và tiềm năng biệt hóa tương đối cao của chúng.[11,32]Chúng đã được kích thích phát triển thành các dòng tế bào ngoại bì, trung bì và nội bì, và có tiềm năng ứng dụng trong lĩnh vực tiết niệu, mặc dù toàn bộ các đặc tính sinh học của chúng vẫn cần được nghiên cứu thêm.[32]

Bất kể nguồn gốc tế bào được sử dụng để cấy vào ma trận là gì, chúng đều phải có khả năng chịu được môi trường gây độc tế bào của nước tiểu. Các nghiên cứu trước đây đã chứng minh rằng việc thêm nước tiểu vào môi

trường nuôi cấy dẫn đến giảm khả năng sinh sản và sống sót của nhiều loại tế bào gốc, thậm chí cả tế bào biểu mô niệu đạo được nuôi cấy.[11,12,33]Ngoài ra, các mô cũng phải chịu được ứng suất xuyên tâm và lực cắt chất lỏng liên quan đến việc lưu trữ và bài tiết nước tiểu. Mặc dù sự phát triển và cấy ghép tế bào lên khung đỡ trong điều kiện tăng trưởng lý tưởng *trong ống nghiệm* có thể tạo ra một rào cản đủ để chịu đựng các tác nhân gây căng thẳng cho đường tiết niệu và giảm bớt các vấn đề đã nêu, nhưng điều này lại làm tăng thêm thời gian cho toàn bộ quá trình, hiện tại đã mất từ bốn đến bảy tuần.[31]Một phương án được đề xuất là sử dụng phương pháp dẫn lưu nước tiểu trong giai đoạn hậu phẫu sớm để cho phép các mô được cấy ghép có đủ thời gian thiết lập các liên kết tế bào với nhau, đồng thời giảm thiểu tiếp xúc với nước tiểu.[11]Tuy nhiên, điều này khiến bệnh nhân phải trải qua thêm các thủ thuật khác, làm tăng nguy cơ nhiễm trùng.[34]Adamowicz và các đồng nghiệp đề xuất cấy tế bào lên bề mặt ngoài của khung đỡ để giảm sự tiếp xúc của chúng với nước tiểu trong giai đoạn lành thương ban đầu sau phẫu thuật.[12]Bất kể phương pháp nào cuối cùng được áp dụng, Qin *và cộng sự* đã cảnh báo chống lại việc đặt ống thông niệu đạo sau phẫu thuật vì phương pháp này được chứng minh là làm phá vỡ cấu trúc mô ghép một cách cơ học, đặc biệt là trong các trường hợp tái tạo niệu đạo.[35]Do đó, một vấn đề cần xem xét trong nghiên cứu tương lai là tìm ra sự cân bằng giữa việc đặt ống thông để giảm tiếp xúc giữa mô ghép với nước tiểu và hiện tượng bong tróc các tế bào được cấy ghép khỏi khung đỡ.

Cuối cùng, một trong những mục tiêu của kỹ thuật mô là khôi phục chức năng tự nhiên của cơ quan; trong trường hợp bàng quang, điều này phụ thuộc vào sự phát triển và hoạt động thích hợp của dây thần kinh. Cho đến nay, kết quả trong lĩnh vực phát triển dây thần kinh vẫn còn nhiều ý kiến trái chiều.[17, 18, 19, 20]Mặc dù có bằng chứng về sự tái tạo thần kinh ngay cả khi sử dụng khung đỡ không cấy tế bào, hiện chưa có bằng chứng nào chứng minh rằng các tế bào thần kinh này có khả năng hoạt động tương tự như mô thần kinh tự nhiên. Các đường dẫn thần kinh tủy sống điều khiển quá trình tiểu tiện bao gồm các sợi thần kinh hướng tâm bàng quang, các sợi thần kinh ly tâm tủy sống, các tế bào thần kinh trung gian tủy sống và các đường dẫn truyền vỏ não điều chỉnh các mạch phản xạ này, những thành phần khó có thể được tái tạo hoàn toàn chỉ bằng cách ghép bàng quang.[36]Hơn nữa, các kết quả về chức năng cho thấy sự suy giảm chức năng thần kinh vì bệnh nhân vẫn bị són tiểu và phải phụ thuộc vào việc đặt ống thông tiểu ngắt quãng.[17,20,21]Các nghiên cứu ngoài lĩnh vực tiết niệu nhi khoa về kỹ thuật mô thần kinh đã xác định được những đặc điểm quan trọng của khung đỡ giúp thúc đẩy sự phát triển thần kinh ngoại biên: tính dẫn điện để tăng cường

giao tiếp thần kinh thông qua điện thế hoạt động, tính kỵ nước để cải thiện sự bám dính của tế bào và kích thước lỗ xốp lớn hơn để kích thích sự tăng sinh và di chuyển của tế bào.[37]Khi lĩnh vực này tiếp tục phát triển, cần đạt được sự cân bằng tinh tế về độ xốp của khung đỡ để thúc đẩy sự phát triển thần kinh mà không gây rò rỉ nước tiểu vào không gian dưới biểu mô. Hợp tác với các chuyên gia về kỹ thuật thần kinh và tận dụng những tiến bộ trong lĩnh vực của họ có thể dẫn đến những kết quả lâm sàng đáng kể cho bệnh nhi mắc chứng rối loạn chức năng bàng quang.

Phần kết luận

Trong vài thập kỷ qua, đã có những bước đột phá đáng kể trong kỹ thuật mô tiết niệu nhi khoa. Những tiến bộ trong vật liệu sinh học và kỹ thuật tế bào đã dẫn đến những thành công bước đầu trong việc tái tạo mô trên các mô hình động vật mắc bệnh tiết niệu. Tuy nhiên, các thử nghiệm ban đầu trên người với những can thiệp tương tự vẫn chưa mang lại những cải thiện rõ rệt và có thể tái lập về chức năng lâm sàng của bệnh nhân, đồng thời giảm thiểu rủi ro. Mặc dù kỹ thuật mô có tiềm năng thay đổi đáng kể lĩnh vực tiết niệu nhi khoa thông qua các liệu pháp điều trị cá thể hóa, nhưng vẫn còn nhiều rào cản tiền chuyển dịch cần được giải quyết để tối ưu hóa chức năng ghép mô *trong cơ thể sống* . Cần thiết phải tiến hành thêm các nghiên cứu dài hạn trên động vật và người để hiểu rõ hơn về kết quả và biến chứng, và sự hợp tác đa ngành ở tất cả các giai đoạn chắc chắn sẽ là chìa khóa cho thành công trong tương lai.

Điểm chính

- Kỹ thuật mô cho bệnh nhân tiết niệu vẫn đang trong giai đoạn nghiên cứu, với chỉ mới hoàn thành các nghiên cứu chuyển dịch ban đầu mang tính sơ bộ.
- Những thách thức hiện tại bao gồm việc tái tạo mạch máu trong mạng lưới mạch máu nhỏ và quá trình hình thành thần kinh chưa hoàn chỉnh trong cơ thể vật chủ.
- Tuy nhiên, nếu lĩnh vực này phát triển, nó có thể cải thiện đáng kể kết quả điều trị đối với một số bệnh lý tiết niệu bẩm sinh.

Chương 61: Tiết niệu Nhi khoa trong tương lai đến năm 2050 (Pediatric Urology in 2050)

Năm 1991, Norman Zinner và các đồng tác giả đã công bố một bài báo có tựa đề “Dự báo về sự thay đổi trong ngành tiết niệu học”.[1]Trong bài báo này, họ đã xem xét kết quả của một cuộc khảo sát do Hiệp hội các bác sĩ tiết niệu đại học thực hiện, yêu cầu các thành viên xác định những sự kiện hoặc xu hướng quan trọng nhất có khả năng xảy ra trong 10-30 năm tới trong lĩnh vực tiết niệu. Kết quả này được công bố dưới dạng “Danh sách các khả năng năm 1976”. Bảng 1 liệt kê một vài trong số đó mà bạn có thể thấy thú vị. Danh sách này bao gồm các lĩnh vực tiến bộ y học, tiến bộ công nghệ, các yếu tố kinh tế xã hội, và giáo dục và đào tạo. Dựa trên phân tích của một hội đồng chuyên gia, người ta nhận thấy rằng các bác sĩ tiết niệu đã dự đoán khá chính xác các xu hướng và sự kiện quan trọng nhất trong những năm được nêu. Các lĩnh vực mà kết quả khảo sát của các bác sĩ tiết niệu năm 1976 không dự đoán được những thay đổi quan trọng là chẩn đoán hình ảnh, HMO / PPO và phẫu thuật ngoại trú.

Bảng 1. Danh sách chọn lọc từ nghiên cứu về tương lai của Hiệp hội các nhà tiết niệu học đại học: Danh sách các khả năng năm 1976.[1]

	Dự đoán
1	Niệu quản, bàng quang và niệu đạo nhân tạo có chức năng đã được phát triển
2	thận nhỏ có thể cấy ghép đã phát triển
3	Phẫu thuật dẫn lưu nước tiểu ra ngoài hiếm khi được thực hiện.
4	Phát triển phương pháp dự phòng kháng khuẩn hoàn hảo.
5	Phát triển các dụng cụ nội soi thu nhỏ và cải tiến.
6	Bắt buộc sử dụng máy tính trong chẩn đoán và điều trị.
7	Phát triển các phương thức liên lạc cho phép tương tác hai chiều từ xa giữa bệnh nhân và bác sĩ.
8	Các buổi hội chẩn trực tuyến trong nước và quốc tế, bao gồm cả hiển

	Dự đoán
	thị tức thời hình ảnh X-quang, v.v.
9	Các vấn đề về khả năng sinh sản được kiểm soát bằng phương pháp y tế.
10	Các dị tật được loại bỏ bằng thao tác gen
11	Phát triển các phương pháp chẩn đoán và điều trị trong tử cung thực tiễn.
12	Phát triển hệ thống chăm sóc sức khỏe khu vực hóa với chuyên môn hóa cao tại các trung tâm chính.
13	Chi phí đào tạo y khoa tăng lên đáng kể
14	Các thảm họa tự nhiên xảy ra
15	Việc theo dõi và phát triển thai nhi ngoài tử cung trở nên khả thi
16	Thái độ thù địch của công chúng đối với các bác sĩ ngày càng gia tăng.
17	Loại và số lượng chương trình đào tạo bác sĩ nội trú chịu sự kiểm soát của chính phủ
18	Chương trình đào tạo bác sĩ nội trú chuyên khoa tiết niệu chỉ giới hạn tại các trung tâm đại học.

	Dự đoán
19	Phát triển chương trình ghép nối bác sĩ nội trú
20	Phương pháp chăm sóc bệnh nhân theo nhóm được áp dụng rộng rãi.

Trong chương này, chúng ta sẽ giải quyết thách thức dự đoán những thay đổi sẽ xảy ra trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa trong 25 năm hoặc hơn tới. Chúng tôi đã chia chương này thành nhiều phần nội dung cụ thể. Chúng tôi đã yêu cầu các chuyên gia nổi tiếng trong mỗi lĩnh vực nội dung đó dự đoán những thay đổi mà chúng ta có thể sẽ thấy trong 25 năm tới. Các biên tập viên của chương cũng đã cung cấp một bình luận ngắn gọn cho mỗi phần.

Chẩn đoán và điều trị trước sinh vào năm 2050

Bài viết của **Marie-Klaire Farrugia**

Siêu âm trước sinh và chụp cộng hưởng từ thai nhi sẽ trở nên lỗi thời. Cấu trúc giải phẫu của thai nhi sẽ được hiển thị bằng thực tế tăng cường 3D, sử dụng điện thoại thông minh. Sau đó, cấu trúc giải phẫu của thai nhi có thể được phân tích kỹ thuật số và các phép đo của thai nhi được tự động vẽ lên biểu đồ tăng trưởng. Trí tuệ nhân tạo (AI) sẽ thu thập dữ liệu ngay lập tức và cung cấp báo cáo y tế. Khi một nhóm dị tật được xác định, AI sẽ đề xuất các chẩn đoán di truyền, hội chứng hoặc các chẩn đoán khác và cung cấp thông tin về tiên lượng và cách xử lý tiếp theo. Ví dụ, nếu chẩn đoán tắc nghẽn đường tiết niệu dưới của thai nhi, ứng dụng có thể tạo ra mô hình thực tế tăng cường "nội soi bàng quang ảo" để xác định rõ hơn nguyên nhân gây tắc nghẽn. Phân tích vỏ thận của thai nhi (sử dụng dữ liệu từ độ phản âm, độ dày vỏ thận hoặc nang, với khả năng bổ sung dấu hiệu peptide trong nước tiểu của thai nhi) sẽ ước tính chức năng thận của thai nhi. Mức độ nước ối và các thành phần của nó sẽ được đo bằng cách sử dụng dữ liệu về mật độ và độ phản xạ, mà không cần xét nghiệm xâm lấn. Dựa trên các thuật toán AI , ứng dụng sẽ xác định xem có cần can thiệp vào thai nhi hay không và khi nào. Khi có khuyến nghị can thiệp, chuyên gia sẽ đeo một thiết bị đặc biệt, nhờ đó hình ảnh ba chiều laser do máy tính tạo ra sẽ chồng lên bụng người mẹ đường đi an toàn nhất để đưa ống nội soi bàng quang thai nhi vào. Sau đó, một ống nội soi bàng quang thai nhi mềm dẻo có thể được đưa vào theo chiều thuận qua bụng thai nhi, vào bàng quang, và niệu đạo sẽ được đặt stent bằng một stent cuộn định hình sẵn có thể được "bắn" vào

niệu đạo. Thách thức lớn nhất sẽ là sự đồng ý, trong thời đại mà phẫu thuật trên thai nhi mà không có sự đồng ý của thai nhi là điều gây tranh cãi.

Bình luận

Thai kỳ và sự phát triển của thai nhi từng là một "hộp đen" của y học. Giờ đây, với sự hiểu biết tốt hơn về sự phát triển của thai nhi, cùng với những tiến bộ công nghệ trong chẩn đoán hình ảnh trước sinh và các can thiệp trước sinh, thai nhi đã trở thành một bệnh nhân quan trọng như chính cơ thể mẹ. Y học bào thai sẽ tiếp tục phát triển khi chúng ta học hỏi và có thể làm được nhiều hơn trong những giai đoạn phát triển sớm nhất. Hiện nay chúng ta có nhiều chuyên khoa phụ về nhi khoa, nhưng ai biết được trong tương lai, liệu chúng ta có thêm các chuyên khoa phụ về bào thai, bao gồm cả tiết niệu bào thai hay không.

Phương pháp tiếp cận "từ trên xuống" trong việc đánh giá trẻ em mắc nhiễm trùng đường tiết niệu kèm sốt vào năm 2050

Tác giả: **Hans G. Pohl**

Năm 2050 sẽ được kỷ niệm bằng việc hợp nhất các chương trình tiết niệu nhi khoa của Hoa Kỳ thành Liên minh Kết quả Tiết niệu Sinh dục Nhi khoa Bắc Mỹ và việc công bố dự án đầu tiên của liên minh này, *"Thuật toán đánh giá và điều trị hiệu quả cao cho nhiễm trùng đường tiết niệu ở trẻ em và CAKUT liên quan ".* Lần đầu tiên được đề xuất vào năm 2025 tại một cuộc họp của Hiệp hội Tiết niệu Nhi khoa để giải quyết câu hỏi hóc búa về việc liệu phương pháp "từ dưới lên" hay "từ trên xuống" trong đánh giá nhiễm trùng đường tiết niệu là thuật toán ưu việt hơn, các thành viên đã đồng ý hợp tác trong một nghiên cứu đa cơ sở trên toàn quốc về trẻ em dưới 2 tuổi mắc nhiễm trùng đường tiết niệu có sốt ban đầu . Họ nhất trí rằng việc đưa trẻ lớn hơn, đã biết tự đi vệ sinh vào nghiên cứu sẽ làm phức tạp thêm vấn đề, và do đó, vai trò của rối loạn bài tiết trong việc xác định nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu và cách tốt nhất để quản lý rối loạn chức năng bàng quang-ruột sẽ là trọng tâm của các hợp tác trong tương lai, nếu nỗ lực này thành công.

Phải mất năm năm để đạt được sự đồng thuận về danh pháp và phương pháp hình ảnh, bao gồm cả việc thu thập mẫu máu và nước tiểu tại thời điểm trình bày. Các thành viên của nhóm nghiên cứu đã tìm cách tận dụng các công nghệ đang phát triển trong lĩnh vực proteomics, metabolomics và phân tích hệ vi sinh vật với năng suất cao để tạo ra một bản đồ cá nhân hóa về các tương tác sinh học bằng cách sử dụng trực quan hóa mạng lưới và

phân tích dữ liệu đa chiều. Dữ liệu lớn và trí tuệ nhân tạo sẽ giải quyết cuộc tranh luận này.

Hầu hết các chương trình đều lựa chọn phương pháp tuyển chọn "từ dưới lên", chỉ một số ít ưu tiên bệnh nhân được chụp ảnh đường tiết niệu trên trước, mỗi phương pháp tùy thuộc vào định hướng địa phương. Chụp X-quang bàng quang niệu đạo có thuốc cản quang hoặc siêu âm niệu đạo khi đi tiểu được sử dụng để tìm kiếm trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) . Ngay cả trong số những chương trình sử dụng phương pháp "từ trên xuống", DMSA và MRU cũng được sử dụng một cách chọn lọc dựa trên sở thích của từng cơ sở. Mặc dù thiếu một phương pháp chuẩn thống nhất giữa tất cả các cơ sở, sự kiên trì đã tạo ra một lượng lớn dữ liệu trong kho lưu trữ tập trung. Liên minh nghiên cứu đã đánh giá thấp thành công của mình, một phần do sự nhiệt tình của các nhà nghiên cứu trong việc trả lời câu hỏi cũng như tinh thần cạnh tranh công bằng để tuyển chọn dữ liệu cho mỗi người. Làm thế nào để thực hiện phân tích thành phần khi xem xét, ví dụ, nồng độ procalcitonin trong huyết thanh, dấu ấn sinh học trong nước tiểu, đa hình đơn nucleotide mã hóa miễn dịch bẩm sinh, chuyển hóa vi khuẩn và các phát hiện hình ảnh? Sự trợ giúp đã đến từ các công ty truyền thông xã hội.

Trong những năm 2020, dư luận tập trung vào vai trò của mạng xã hội và “dữ liệu lớn” như một yếu tố quyết định đến phúc lợi kinh tế, chính trị và cá nhân. Sau một thập kỷ bị ảnh hưởng bởi các vụ kiện tập thể và các cuộc điều tra xuyên quốc gia của chính phủ, sáu trong số các công ty công nghệ lớn nhất đã cam kết nghiêm túc hướng tới sự tin tưởng của công chúng. Cũng giống như ứng dụng chia sẻ ảnh Snapchat, sức mạnh tính toán khổng lồ mà các công ty này sở hữu sẽ được tận dụng để trả lời các câu hỏi cụ thể trong một khoảng thời gian hữu hạn, sau đó tất cả dữ liệu sẽ bị xóa và tất cả các phát hiện sẽ được công khai và lập trình thành các hướng dẫn thực hành tốt nhất vào hệ thống hồ sơ sức khỏe điện tử.

Nhóm nghiên cứu đã xác nhận độ tin cậy thấp của siêu âm thận trong việc phát hiện các bất thường đường tiết niệu trên và độ nhạy được cải thiện của DMSA và MRU trong việc xác định tổn thương thận.[2,3,4]Tuy nhiên, việc sử dụng phương pháp từ trên xuống có hiệu quả hạn chế khi khoảng thời gian giữa lúc xuất hiện triệu chứng nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) và lúc đến khám càng dài. Phương pháp "từ dưới lên" có độ nhạy cao hơn trong việc phát hiện tất cả các trường hợp trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) . Thoạt nhìn, những tranh cãi lâu đời về việc sử dụng hình thức xét nghiệm xâm lấn nào hiệu quả hơn vẫn chưa được giải quyết, cho đến khi dữ liệu về dấu ấn sinh học của tương tác giữa vật chủ và mầm bệnh được đưa

vào. Bằng cách sử dụng phương pháp đa biến này, nhóm nghiên cứu đã chứng minh tính ưu việt của phương pháp "từ trên xuống", trong đó các dấu ấn sinh học trong huyết thanh và nước tiểu đóng vai trò thay thế cho chụp xạ hình DMSA .[5]Sau đó, có thể tạo ra một hồ sơ rủi ro sinh hóa để hỗ trợ đánh giá thêm bằng siêu âm niệu đạo thay vì chụp niệu đạo bàng quang cản quang (VCUG) . Khi dữ liệu lâm sàng được nhập vào máy tính rủi ro, khả năng hệ vi sinh vật của bệnh nhân phát triển kháng thuốc, khả năng nhiễm trùng đường tiết niệu có triệu chứng tái phát và khả năng giải quyết trào ngược được tạo ra. Tương tự như bảng Partin để dự đoán sự tiến triển của bệnh ung thư tuyến tiền liệt, biểu đồ VUR hỗ trợ lựa chọn điều trị; dự phòng kháng khuẩn so với phẫu thuật chỉnh sửa. Vào thời điểm công bố, nhóm nghiên cứu đã dự đoán rằng, ngoài việc loại bỏ bức xạ ion hóa trong thuật toán, việc đặt ống thông sẽ không còn cần thiết nữa vì một giao thức MRI siêu nhanh mới đã giúp làm sáng nước tiểu trong bàng quang, do đó tạo ra phương tiện chụp bàng quang mà không cần bức xạ hoặc đặt ống thông. Nhóm đã ăn mừng thành tựu của họ vào năm sau tại lễ hội Wee Willies tháng 7 năm 2051, Anchorage, Alaska, nhìn ra rìa phía trước của sông băng Portage khi nó một lần nữa lấp đầy hồ cùng tên.

Bình luận

Hiểu biết của chúng ta về nhiễm trùng đường tiết niệu và trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) ở trẻ em đã phát triển vượt bậc trong 50 năm qua – từ chỗ tin rằng VUR hiếm gặp và do tắc nghẽn đường ra bàng quang gây ra, đến việc hiểu rõ hơn về diễn biến tự nhiên của bệnh, mối liên hệ với rối loạn chức năng ruột và bàng quang, v.v. Cả phụ huynh và bác sĩ tiết niệu nhi khoa đều mong muốn một thế giới mà việc chẩn đoán nhiễm trùng đường tiết niệu kèm sốt ở trẻ em không còn bao gồm các xét nghiệm xâm lấn. Thêm vào đó, việc đánh giá nguy cơ cá nhân hóa và chính xác, có thể được xác định bằng ứng dụng biểu đồ, sẽ cải thiện đáng kể việc quản lý bệnh.

Cái nhìn về quản lý chứng hẹp niệu đạo trong tương lai

Bài viết của **Christopher J. Long, MD**

Việc hình dung tương lai của phẫu thuật điều trị hẹp niệu đạo cần bắt đầu bằng việc đánh giá trung thực những thành công và thất bại hiện tại của chúng ta. Các báo cáo gần đây đã tiết lộ tỷ lệ biến chứng thấp nhưng đáng kể đối với hẹp niệu đạo xa và nguy cơ cao hơn nhiều ở các trường hợp sửa chữa hẹp niệu đạo gần, những xu hướng này có khả năng tiếp tục gia tăng khi thời gian theo dõi kéo dài đến tuổi dậy thì. Việc quản lý hẹp niệu đạo hiện nay của chúng ta bao gồm thiếu sự theo dõi nhất quán từ khi phẫu

thuật ở thời thơ ấu đến khi trưởng thành, việc kết hợp không nhất quán các kết quả do bệnh nhân tự báo cáo (PRO), và những rào cản đối với các nỗ lực hợp tác đa cơ sở nhằm cải thiện kết quả phẫu thuật.

Chúng ta mới chỉ bắt đầu khai thác tiềm năng của máy học như một công cụ trong quản lý chứng hẹp niệu đạo. Việc đánh giá độ cong dương vật và chuẩn hóa các phép đo như chiều dài dương vật và chiều rộng quy đầu đã được thực hiện nhưng chưa được chấp nhận rộng rãi. Tôi hy vọng một ngày nào đó chúng ta sẽ nhìn lại đây như bước đầu tiên trong việc sử dụng nguồn lực này. Khi chúng ta tăng cường hợp tác với việc tích lũy dữ liệu phẫu thuật và hình ảnh, chúng có thể được sử dụng để tạo ra một ứng dụng hoặc trang web mà trong đó bác sĩ phẫu thuật có thể chụp ảnh cấu trúc giải phẫu cụ thể của trẻ và tạo ra hình ảnh về kết quả dự kiến để hỗ trợ quá trình ra quyết định. Có lẽ ứng dụng cũng có thể đưa ra khuyến nghị cụ thể về mặt giải phẫu cho can thiệp phẫu thuật chẳng hạn như sửa chữa một giai đoạn so với hai giai đoạn hoặc sử dụng ghép mô lưng so với phương pháp Thiersch-Duplay so với phương pháp Mathieu. Nó sẽ chạy cấu trúc giải phẫu cụ thể của bệnh nhân thông qua một thuật toán dự đoán kết quả. Có lẽ điều này cũng sẽ xác định những người có nguy cơ cao gặp kết quả xấu những người có quy đầu nhỏ, phẳng, những người có mô dương vật loạn sản nhiều hơn, hoặc thậm chí khoảng cách hậu môn sinh dục bất thường, hoặc các yếu tố khác mà chúng ta vẫn chưa hiểu rõ. Có lẽ kỹ thuật mô sẽ tiến bộ đến mức chúng ta có thể yêu cầu thay thế tổng hợp cho mô xốp thưa thớt, vốn là một thiếu hụt quan trọng ở những bệnh nhân này. Cuối cùng, khi chúng ta tiếp tục mở rộng vai trò của huấn luyện và "băng ghi hình phẫu thuật", việc có một mô hình máy tính có thể xác định phương pháp tối ưu và hiển thị các bước quan trọng ở định dạng video sẽ cải thiện hơn nữa kết quả phẫu thuật.

Tương lai của phẫu thuật dị tật niệu đạo bẩm sinh cần phải lấy bệnh nhân làm trung tâm. Dù chúng ta đã hoàn thiện kỹ thuật và hiểu rõ hơn về kết quả điều trị, tiếng nói của bệnh nhân vẫn là yếu tố quan trọng nhất để giải đáp những tranh cãi hiện nay, chẳng hạn như độ tuổi lý tưởng để phẫu thuật, mức độ cong dương vật thực sự có ý nghĩa lâm sàng, thế nào là ca phẫu thuật thành công, và liệu có nên phẫu thuật một biến thể cụ thể nào đó hay không. Việc sử dụng các chỉ số kết quả do bệnh nhân tự báo cáo (PRO) cần được tăng cường, và tiếng nói của bệnh nhân cần là yếu tố chính định hướng quá trình ra quyết định y tế của chúng ta.

Cuối cùng, một khuôn khổ đang được thiết lập cho một cơ sở dữ liệu toàn cầu sử dụng hồ sơ y tế điện tử trên mạng lưới đa cơ sở. Sự hợp tác này sẽ loại bỏ những hạn chế của các nghiên cứu thiếu tính hiệu quả trong việc

đánh giá nhiều khía cạnh phức tạp của quản lý phẫu thuật hiện đang gây khó khăn cho các tài liệu nghiên cứu. Trong tương lai, điều này sẽ dẫn đến việc cải thiện kết quả điều trị trên toàn cầu giữa các bác sĩ phẫu thuật nhờ nỗ lực hợp tác và giảm sự khác biệt về kỹ thuật, hoặc sự xuất hiện của các trung tâm có khối lượng ca phẫu thuật lớn, chuyên thực hiện hầu hết các thủ thuật phức tạp, đặc biệt là đối với các biến thể nghiêm trọng ít gặp.

Chúng ta không bao giờ có thể dự đoán chính xác tương lai, nhưng tôi hy vọng rằng chúng ta có thể tận dụng những tiến bộ công nghệ để cung cấp mức độ chăm sóc mà hiện tại chúng ta chưa thể đáp ứng được.

Bình luận

Thật vậy, việc thiếu đánh giá khách quan và tiêu chuẩn hóa đã hạn chế khả năng đánh giá kết quả phẫu thuật dị tật niệu đạo, và có lẽ công nghệ hoặc thậm chí trí tuệ nhân tạo một ngày nào đó có thể hỗ trợ điều đó. Nhưng có lẽ phải đến khi chúng ta có thể tạo ra mô niệu đạo hoặc mô thể xốp thì chúng ta mới thực sự có thể cải thiện đáng kể kết quả phẫu thuật.

Tương lai của bệnh sỏi thận ở trẻ em

Bài viết của **Michael P. Kurtz, MD, MPH**

Đã có những tiến bộ đáng kể trong điều trị sỏi thận ở trẻ em, với những triển vọng cho tương lai. Trước tiên là thận trọng, sau đó là hy vọng.

Tán sỏi là một quá trình phức tạp, và mặc dù việc mạo hiểm chống lại sự khéo léo của các chuyên gia tiết niệu là điều nguy hiểm, chúng ta vẫn nên thừa nhận rằng có một số giới hạn cứng nhắc và khó vượt qua.[6] PCNL là một ví dụ điển hình. Điều trị sỏi thận qua da được thực hiện bằng các đường dẫn nhỏ đến mức chúng ta thường liên tưởng đến kích thước kim hơn là kích thước French. Chúng ta cũng có các máy tán sỏi ngày càng mạnh mẽ hơn, cả siêu âm/cơ học và với ánh sáng kết hợp hội tụ có bước sóng khoảng 2000 nM. Vấn đề là sự truyền năng lượng từ máy tán sỏi đến sỏi không hoàn hảo, năng lượng còn lại chủ yếu là nhiệt, và có khả năng thận nhỏ là dễ bị tổn thương nhất do nhiệt.[7]Kết hợp điều này với lưu lượng dung dịch tưới rửa kém hoặc không có xung quanh máy tán sỏi, bạn có thể thấy rằng mặc dù sỏi có thể vỡ ra, nhưng điều đó có thể gây tổn thương nhu mô. Tất cả những điều này cho thấy rằng mặc dù quang học, ánh sáng, máy tán sỏi và kích thước ống dẫn có thể được thu nhỏ, nhưng mật độ năng lượng không đủ để phá vỡ sỏi được truyền đi có thể nguy hiểm. Nếu chúng ta áp dụng công nghệ mới dựa trên người lớn với các tác dụng phụ do nhiệt tiềm ẩn, thì

chúng ta, các bác sĩ nội soi tiết niệu nhi khoa, sẽ là "con chim báo hiệu" trong hầm mỏ.

Chuyển sang một lĩnh vực khoa học mới nổi, một phát hiện mang tính đột phá có tiềm năng làm thay đổi hoàn toàn phương pháp tán sỏi ngoài cơ thể. Quá trình hình thành sỏi canxi theo truyền thống được mô hình hóa theo một chiều, không ngừng nghỉ, với các giai đoạn ổn định và phát triển. Có lần tại phòng khám, tôi gặp gia đình bệnh nhân đang háo hức hỏi về một công thức hòa tan sỏi bằng hóa chất và những tuyên bố táo bạo, bất chấp quy định của FDA . Hóa ra, một ngày nào đó, những công thức đó có thể hiệu quả. Sỏi liên tục trong quá trình hình thành và hòa tan, với hơn một nửa số sỏi trải qua các giai đoạn này.[6,8]Các chất làm tăng cường khả năng hòa tan ở rìa có thể thực sự làm tan sỏi canxi. Tôi cho rằng chúng ta sẽ cần dự trữ đầy đủ thiết bị tán sỏi trong một thời gian nữa, vì phương pháp này sẽ được áp dụng để điều trị hoặc phòng ngừa thứ phát ở những bệnh nhân đã có sỏi, nhưng tất cả chúng ta đều có thể mơ về một ngày mà sỏi có thể được loại bỏ thông qua chế độ ăn uống hoặc sử dụng thuốc nội soi trong lòng ống thận.

Bình luận

Tỷ lệ mắc bệnh sỏi thận ở trẻ em ngày càng tăng đã dẫn đến tỷ lệ mắc bệnh cao ở bệnh nhân, ngoài ra còn gây gánh nặng chi phí cho hệ thống chăm sóc sức khỏe. Bệnh sỏi thận kéo theo các trường hợp phải đến phòng cấp cứu, kê đơn thuốc, chụp chiếu hình ảnh có nguy cơ phơi nhiễm bức xạ và các thủ thuật xâm lấn. Sẽ thật tuyệt vời nếu có một chất làm tan sỏi an toàn có thể phản ứng với sỏi để tạo thành hợp chất hòa tan trong nước. Chúng tôi cũng mong chờ những tiến bộ trong công nghệ cho phép hình ảnh nội soi tốt hơn, kỹ thuật laser an toàn hơn và tất nhiên, các loại stent ít gây khó chịu hơn.

Phức hợp dị tật bàng quang bẩm sinh - lỗ niệu đạo trên: Vượt ra ngoài tầm nhìn

Tác giả: **Dana A. Weiss**

Steve Zderic luôn nói rằng, nếu bạn muốn có một ý tưởng mới, hãy đọc một cuốn sách cũ. Việc điều trị dị tật bàng quang bẩm sinh đã trải qua một vòng tròn khép kín từ những năm 1960 khi John K. Lattimer tập trung vào phương pháp sửa chữa hoàn toàn trì hoãn, đến phương pháp sửa chữa theo từng giai đoạn sớm được Bob Jeffs, John Gearhart và Julian Ansell ủng hộ, và quay trở lại phương pháp sửa chữa hoàn toàn trì hoãn (CPRE) được Michael Mitchell mô tả. Với các kỹ thuật mới và biện pháp an toàn bổ sung là đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch sẽ, phương pháp sửa chữa hoàn toàn lại trở nên phổ biến vào năm 2021, nay đã được tinh chỉnh dưới sự hướng dẫn của

chính Mike Mitchell, bởi nhóm MIBEC tại CHOP, Bệnh viện Nhi Boston và Bệnh viện Nhi Wisconsin. Câu hỏi đặt ra là vòng tròn không ngừng thay đổi này sẽ ở đâu vào năm 2050? Dự đoán của tôi là các kỹ thuật hiện tại sẽ tiếp tục được cải thiện, và một yếu tố hỗ trợ quan trọng sẽ là việc bổ sung "thời gian" vào các ca phẫu thuật ban đầu, dù là hoàn toàn hay theo từng giai đoạn, để đạt được mục tiêu cuối cùng là khả năng đi tiểu tự chủ và kiểm soát được tiểu tiện.

Chúng tôi đã chứng minh bằng phương pháp đo niệu động học rằng cơ bàng quang có thể hoạt động và co bóp, cho phép tiểu tiện tự chủ. Chúng tôi cũng biết rằng bàng quang dị tật phát triển – ở mọi thời điểm, từ giai đoạn sơ sinh khi việc đóng bàng quang đôi khi bị trì hoãn để cho phép mảng bàng quang phát triển, đến giai đoạn sau khi đóng bàng quang, trong các phương pháp sửa chữa hoàn chỉnh và theo từng giai đoạn hiện đại, khi các thủ thuật kiểm soát tiểu tiện chỉ được thực hiện trên những người đã đạt được sự phát triển bàng quang đến 100 mL. Chúng tôi cũng đã chứng kiến rằng cổ bàng quang có thể được tái tạo theo cách mô phỏng lại cổ bàng quang bình thường, với khả năng khép kín và tạo phễu khi tiểu tiện. Nếu kết hợp những tiến bộ và quan sát hiện tại này, với thực tế là chúng ta biết rằng 20% trẻ em đã trải qua phẫu thuật đóng bàng quang trong quá khứ, trước khi biết đến nhiều chi tiết tinh tế hiện đại, có thể tiểu tiện tự chủ sau một lần phẫu thuật, thì dường như trước năm 2050, chúng ta sẽ thấy phần lớn trẻ em sinh ra mắc chứng bàng quang dị tật phát triển thành người lớn có khả năng tiểu tiện tự chủ và kiểm soát được tiểu tiện.

Những cải tiến trong kỹ thuật phẫu thuật, hình ảnh 3D chi tiết và đánh giá trong quá trình phẫu thuật đã giúp chúng ta hiểu rõ hơn về cách tái tạo cấu trúc giải phẫu chức năng bình thường trong quá trình đóng kín ban đầu của dị tật bàng quang bẩm sinh. Kết hợp với các liệu pháp hỗ trợ như vật lý trị liệu để tăng cường chức năng cơ sàn chậu, và việc dành thời gian cho sự phát triển và sức mạnh, cho thấy tương lai của những người mắc dị tật bàng quang bẩm sinh rất tươi sáng.

Việc cho phép thời gian tự thúc đẩy khả năng kiểm soát tiểu tiện sẽ đòi hỏi một tư duy mới – một tư duy hiểu rằng con người, chứ đừng nói đến trẻ em, không tuân theo những mốc thời gian cố định. Sự trân trọng hơn đối với tính cá nhân sẽ hỗ trợ cho sự thay đổi này. Quan niệm rằng tất cả trẻ 5 tuổi phải bỏ bỉm sẽ không còn nữa. Nếu cần đến 20 tuổi để có thể hoàn toàn không bị són tiểu một cách an toàn, và sau đó sống thêm 60-80 năm nữa với khả năng đi tiểu và duy trì chức năng thận khỏe mạnh, thì đó chẳng phải là lựa chọn tốt hơn nhiều so với việc ép trẻ không bị són tiểu ở tuổi 5, và để bàng quang

suy yếu dần ở tuổi 20, tiếp theo là 75 năm phải đặt ống thông tiểu, rửa bàng quang, đối mặt với sỏi bàng quang và các biến chứng liên quan đến hậu môn nhân tạo hay sao?

Trước năm 2050, chúng ta sẽ biết đâu là hướng hành động tối ưu, không chỉ bằng cách hỏi ý kiến một số ít người tin tưởng, mà còn bằng cách học hỏi từ chính những bệnh nhân, từ cả nhóm – để hiểu điều gì thực sự quan trọng đối với những người đang sống chung với dị tật bàng quang bẩm sinh. Đó mới là mục tiêu thực sự cần hướng tới.

Nếu khoa học tiếp tục phát triển nhanh như trong 30 năm qua, chúng ta sẽ chứng kiến những tiến bộ vượt bậc hơn nữa. Có lẽ phẫu thuật bào thai sẽ trở nên an toàn đến mức chúng ta có thể đóng bàng quang ngay trong tử cung, cho phép bàng quang hoạt động thêm 3-4 tháng trước khi sinh, từ đó làm thay đổi thời gian phát triển của bàng quang. Hoặc, trong khi giấc mơ hiện tại của chúng ta là sửa chữa dị tật bàng quang bẩm sinh để tạo ra một bàng quang hoạt động bình thường, có lẽ đến năm 2050, sự hiểu biết của chúng ta về di truyền học của dị tật bàng quang bẩm sinh sẽ vững chắc hơn và chúng ta sẽ hiểu rõ hơn về những nguyên nhân dẫn đến dị tật này, và với tiềm năng của chỉnh sửa gen, chúng ta có thể ngăn ngừa hoàn toàn dị tật bàng quang bẩm sinh… Như Yogi Berra đã nói, “Thật khó để đưa ra dự đoán, đặc biệt là về tương lai.”

Bình luận

Dị tật bàng quang lộn ngoài - lỗ niệu đạo trên là một trong những dị tật phức tạp nhất trong tiết niệu nhi khoa, liên quan đến các yếu tố giải phẫu, chức năng, thẩm mỹ, tình dục, sinh sản và tâm lý xã hội. Việc tập trung chăm sóc cho các rối loạn bẩm sinh hiếm gặp từ lâu đã được các bác sĩ và lãnh đạo ngành y tế ủng hộ, vì điều này đã được chứng minh là cải thiện tỷ lệ sống sót và giảm thiểu tàn tật. Tuy nhiên, điều quan trọng là phải có một hệ thống chăm sóc sức khỏe hỗ trợ và được tổ chức tốt, cho phép tiếp cận các trung tâm xuất sắc này để ngăn ngừa sự bất bình đẳng giữa các nhóm bệnh nhân khác nhau.

Rối loạn phát triển giới tính (DSD) trong chuyên khoa Niệu nhi: Điều gì sẽ xảy ra vào năm 2050

Tác giả: **Anne-Françoise Spinoit**

Rối loạn phát triển giới tính (DSD) là một lĩnh vực mà phương pháp điều trị y khoa đã thay đổi hoàn toàn trong ba mươi năm qua, và tôi tin rằng sẽ còn nhiều sự phát triển hơn nữa trong những thập kỷ tới.

Việc sử dụng tên gọi liên quan đến tình trạng bệnh lý đang được nghiên cứu phản ánh khá chính xác sự tiến hóa: Trẻ em sinh ra với bộ phận sinh dục không rõ ràng trước đây thường được chuyển đến bác sĩ phẫu thuật một cách "bí mật" để nhanh chóng khắc phục tình trạng "lưỡng tính" bằng phẫu thuật, nhằm mục đích "phân loại" trẻ thành bé trai hoặc bé gái. Quyết định phẫu thuật thường do bác sĩ phẫu thuật đưa ra một mình. Cùng với sự phát triển của việc chăm sóc bệnh nhân theo hướng ra quyết định đa ngành, thuật ngữ "liên giới tính" (intersex) trở nên phổ biến hơn. Các bác sĩ nhi khoa, các chuyên gia về nội tiết, phụ khoa, tâm lý học và di truyền học ở cả người lớn và trẻ em đã mở rộng góc nhìn về tình trạng này và tạo ra những hiểu biết mới.

Cuộc cách mạng thực sự đã đến với tuyên bố đồng thuận Chicago năm 2006;[9]Sự tham gia của bệnh nhân và gia đình, giao tiếp cởi mở và việc tránh sử dụng các thuật ngữ "lịch sử đáng xấu hổ" đã làm nổi bật một xu hướng đang đạt đỉnh điểm hiện nay. Thuật ngữ Rối loạn Phát triển Giới tính ra đời. Có lẽ đây là bước đệm cho sự chấp nhận và phổ biến những gì trước đây được coi là bất thường và đổi tên thành biến thể. Khi sự tham gia của bệnh nhân tăng lên, họ cảm thấy thuật ngữ "rối loạn" mang tính kỳ thị và yêu cầu sự chấp nhận tình trạng thể chất của mình. Trong khi mục tiêu của tất cả các phương pháp điều trị y tế trước đây là "bình thường hóa" sự khác biệt, thì giờ đây, sự chấp nhận sự khác biệt, đôi khi không cần phẫu thuật, là yêu cầu mới. Năm 2018, thuật ngữ Rối loạn Phát triển Giới tính đã được đổi thành Biến thể Phát triển Giới tính.[10]

Sự chuyển đổi từ chăm sóc thuần túy phẫu thuật sang chăm sóc đa ngành với sự tham gia của bệnh nhân mang lại kết quả tốt hơn với ít căng thẳng tâm lý hơn.[11]Tuy nhiên, một số bệnh nhân còn tiến xa hơn, thành lập các nhóm hoạt động chống lại việc điều trị y tế không thể đảo ngược. Điều này đã dẫn đến các báo cáo và quy định như của Tổ chức Theo dõi Nhân quyền với tiêu đề “Tôi muốn được như tạo hóa đã ban cho tôi”, khẳng định phẫu thuật là không cần thiết và có thể bị coi là tra tấn trẻ em. Các hội khoa học đã phản ứng mạnh mẽ chống lại những tuyên bố đó.[12]mà không gây ra phản ứng đáng kể nào từ các nhóm không thuộc lĩnh vực y tế.

Những báo cáo đó có thể cho chúng ta cái nhìn thoáng qua về diện mạo của việc chăm sóc bệnh nhân DSD trong những năm tới .[13]Ngày nay, việc theo dõi sát sao và tránh phẫu thuật không thể đảo ngược đã trở thành tiêu chuẩn điều trị, một phần do áp lực từ các nhóm hoạt động. Tại nhiều quốc gia và trung tâm ở châu Âu, Bắc Mỹ và Anh, một số phẫu thuật chuyển đổi giới tính hiếm khi được thực hiện. Vì chúng ta không có dữ liệu theo dõi dài

hạn về những bệnh nhân DSD không được phẫu thuật , nên kết quả của họ vẫn chưa rõ ràng.

Kinh nghiệm phẫu thuật sẽ phải chuyển từ các chuyên gia nhi khoa sang các chuyên gia về thanh thiếu niên.

Tương lai sẽ dẫn chúng ta đến đâu vẫn chưa rõ ràng. Nhiệm vụ của các chuyên gia là cung cấp dịch vụ theo dõi tuyệt vời cho tất cả bệnh nhân, và trên hết, lắng nghe những bệnh nhân được nuôi dưỡng mà không cần phẫu thuật, và nếu thấy những diễn biến đáng lo ngại, cần báo cáo lại, và nếu cần thiết, điều chỉnh phương pháp điều trị.

Cách tiếp cận này có thể giúp chúng ta tránh khỏi việc một nhóm các nhà hoạt động không phẫu thuật yêu cầu chúng ta điều chỉnh phương pháp của mình trong vài thập kỷ tới. Bằng cách này, chúng ta tránh được việc con lắc dao động quá mức giữa hai thái cực phẫu thuật sớm và phẫu thuật muộn.

Bình luận

Việc chăm sóc bệnh nhân mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) vẫn là một thách thức trong bối cảnh xã hội chưa hoàn toàn chấp nhận quan điểm phi nhị nguyên, linh hoạt hơn về bản dạng giới tính. Chúng tôi hy vọng rằng đến năm 2050, tình hình sẽ khác. Có mối lo ngại rộng rãi trong cộng đồng y tế về luật pháp điều chỉnh việc chăm sóc y tế. Hầu hết tin rằng những thay đổi trong y học nên dựa trên nghiên cứu khoa học và hướng dẫn y tế, vì những thay đổi này dựa trên bằng chứng và có thể diễn ra trong vòng vài tháng, thậm chí vài tuần. Việc áp dụng luật pháp trong bối cảnh tốc độ nhanh như vậy là không thể. Thêm vào đó, chúng ta biết rằng không có gì là tuyệt đối trong y học; không có gì là 100%; luôn luôn có ngoại lệ cho mọi quy tắc. Quan điểm rằng mỗi đứa trẻ nên được tôn trọng như một cá nhân là điều mà chúng tôi đồng ý là nền tảng, tuy nhiên bản chất của luật pháp thường không tính đến nhu cầu cụ thể của từng bệnh nhân.

Quản lý bệnh lý tiết niệu đối với tật nứt đốt sống vào năm 2050

Bài viết của **Marcela Leal da Cruz**

Tật nứt đốt sống hở là nguyên nhân chính gây ra chứng bàng quang thần kinh ở trẻ em. Một mô hình mới đã được thiết lập trong trường hợp này sau nghiên cứu MOMS.[14]Điều đó đã chứng minh việc sử dụng phẫu thuật bào thai như một phương pháp tiêu chuẩn trong các dịch vụ được đào tạo. Mặc dù kết quả khả quan về mặt thần kinh và chỉnh hình, chức năng bàng quang lại không được cải thiện tương tự. Các nghiên cứu triển vọng trong thời kỳ hậu MOMS bao gồm các nhóm người Mỹ tham gia vào MOMS.[15]và

tập đoàn Zurich[16]Điều này cho thấy một số lợi ích về tiết niệu. Dữ liệu từ nhóm nghiên cứu của chúng tôi tại São Paulo/Brazil.[17, 18, 19]Không thấy sự cải thiện chức năng bàng quang sau phẫu thuật sửa chữa dị tật tủy sống bẩm sinh (MMC) .

Sự phát triển của các phương pháp mới trong phẫu thuật bào thai, chẳng hạn như nội soi bào thai, hứa hẹn sẽ cải thiện kết quả sản khoa. Về kết quả tiết niệu, Gerber *và cộng sự* đã đánh giá tỷ lệ mắc các rối loạn chức năng bàng quang nguy cơ cao giữa các loại phẫu thuật sửa chữa thoát vị màng não tủy (MMC) khác nhau. Họ quan sát thấy sự giảm các rối loạn chức năng bàng quang nguy cơ cao giữa lần đánh giá niệu động học đầu tiên và lần theo dõi (18 tháng) ở các nhóm phẫu thuật bào thai (từ 35% xuống 8% ở nhóm phẫu thuật nội soi bào thai, từ 60% xuống 35% ở nhóm phẫu thuật mở bào thai), nhưng không có sự thay đổi ở nhóm phẫu thuật sau sinh, tỷ lệ này vẫn ở mức 36%. Tuy nhiên, những thay đổi này không có ý nghĩa thống kê. Ngoài ra, các tác giả nhận xét rằng cần theo dõi lâu dài để đánh giá kết quả kiểm soát tiểu tiện.[20]

Các kỹ thuật mới đang được nghiên cứu để cải thiện kết quả phẫu thuật bào thai. Một giải pháp thay thế đầy hứa hẹn là liệu pháp tế bào gốc. Một số nhà nghiên cứu đã chứng minh tiềm năng điều trị của việc tiêm tế bào gốc trung mô có nguồn gốc từ tủy xương, dịch ối và tế bào gốc phôi vào khoang ối bằng cách sử dụng các mô hình thực nghiệm về dị tật tủy sống bẩm sinh (MMC) .[21]

Sự tiến bộ trong y học bào thai và liệu pháp tế bào gốc mang lại hy vọng về những khả năng mới để đạt được kết quả tốt. Ngoài ra, những tiến bộ trong nghiên cứu di truyền liên quan đến nguyên nhân gây ra dị tật tủy sống bẩm sinh (MMC) có thể dẫn đến các liệu pháp gen giúp ngăn ngừa dị tật ống thần kinh trong tương lai.

Về quản lý tiết niệu đối với MMC , hiện nay chúng ta đã có nghiên cứu niệu động học như một công cụ cơ bản. Có lẽ, vào năm 2050, niệu động học sẽ cho phép chúng ta ghi lại liên tục áp lực bàng quang trong cả ngày hoặc vài ngày (tương tự như theo dõi huyết áp lưu động), điều này có thể cải thiện sự hiểu biết của chúng ta về các kiểu hoạt động bàng quang riêng lẻ.

Nguyên tắc quản lý bàng quang thần kinh bao gồm điều trị thích hợp cho bàng quang có nguy cơ cao để bảo tồn chức năng thận và đạt được khả năng kiểm soát tiểu tiện. Các phương pháp điều trị bao gồm sử dụng thuốc, đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch sẽ và một loạt các kỹ thuật phẫu thuật tái tạo phức tạp. Nhìn về tương lai, tôi xem xét hai thách thức. Thứ nhất là cải

thiện kết quả, đặc biệt là liên quan đến khả năng kiểm soát tiểu tiện, thông qua việc cải tiến các kỹ thuật phẫu thuật. Thứ hai là, theo xu hướng tiến bộ của y học, phát triển công nghệ phục hồi chức năng hữu cơ mà không cần đến các thiết bị bên ngoài hoặc thay đổi cấu trúc cơ thể.

Sự phát triển của công nghệ nano có thể giải quyết những thách thức này. Y học nano có thể được ứng dụng để cải thiện tính đặc hiệu của tác dụng thuốc, ngoài việc tái tạo và phục hồi các chức năng cơ quan. Liệu các thế hệ tương lai có thể tái tạo mô thần kinh bị ảnh hưởng trong MMC hay thậm chí lập trình lại chức năng của bàng quang thần kinh?

Bình luận

Phần lớn công việc hàng ngày của chúng tôi, với tư cách là bác sĩ tiết niệu nhi khoa, đều xoay quanh việc khôi phục chức năng cho cấu trúc giải phẫu hiện có. Bàng quang thần kinh là một trong những thách thức lớn nhất của chúng tôi. Mặc dù đã có những tiến bộ đáng kể trong việc chăm sóc bệnh nhân tật nứt đốt sống, bao gồm cả can thiệp bào thai, nhưng thật thú vị khi nghĩ rằng tế bào gốc đa năng một ngày nào đó có thể phát triển thành một bàng quang hoạt động bình thường, có khả năng loại bỏ nhu cầu phẫu thuật tái tạo lớn.

Nghiên cứu khoa học cơ bản về tiết niệu nhi khoa năm 2050

Bài viết của **Luke Harper**

Nghiên cứu khoa học cơ bản định hình thực tiễn lâm sàng và ngược lại. Hai lĩnh vực này gắn bó mật thiết với nhau và việc hình dung tương lai của lĩnh vực này đòi hỏi phải hình dung tương lai của lĩnh vực kia.

Khoa học cơ bản ngày càng hé lộ sự độc đáo về mặt sinh học của mỗi cá nhân, và do đó chúng ta ngày càng tiến gần hơn đến khái niệm y học cá nhân hóa. Giải trình tự toàn bộ hệ gen, và lượng dữ liệu khổng lồ mà nó mang lại, sẽ dần dần mở đường cho việc mô tả đặc điểm bệnh nhân chính xác hơn. Việc xác định gen và biểu sinh sẽ giải thích không chỉ sự tồn tại của các bệnh lý mà còn cả cách các bệnh lý này có khả năng tiến triển hoặc phản ứng với các phương pháp điều trị. Điều này sẽ dần dần cho phép các chiến lược điều trị phù hợp hơn. Bằng cách kết hợp thông tin thu được thông qua nghiên cứu về hệ gen học, hệ phiên mã học và hệ protein học, các tương tác phức tạp và mang tính cá nhân cao của cơ thể con người sẽ dần được hé lộ.

Nghiên cứu lâm sàng sẽ kết hợp các mô hình thực nghiệm tích hợp tính độc đáo của từng cá nhân, chẳng hạn như các thử nghiệm lâm sàng “N-of-1”

hoặc “thích ứng và tuần tự”.[22,23]Mô hình hóa bằng máy tính sẽ cho phép ngoại suy các đặc điểm cá thể sang quần thể ảo, giúp các nhà nghiên cứu diễn giải kết quả mà không bị ảnh hưởng bởi sự khác biệt về mặt sinh học trong quần thể nghiên cứu truyền thống. Những mô hình này, cùng với những tiến bộ công nghệ như "cơ quan trên chip" - tức là các thiết bị nuôi cấy tế bào vi lỏng mô phỏng phản ứng sinh lý của các cơ quan trong ống nghiệm - sẽ giúp loại bỏ hoàn toàn nhu cầu thử nghiệm trên động vật và con người.[24]Ở cấp độ tế bào, các mô hình tế bào có nguồn gốc từ bệnh nhân, tức là các tế bào được thu hoạch và nuôi cấy từ chính cá nhân đó, sẽ cho phép thử nghiệm *trong ống nghiệm* trước khi điều trị và tùy chỉnh điều trị cá nhân hóa.[25]

Nghiên cứu về kỹ thuật mô tế bào gốc sẽ ngày càng cho phép thay thế các cơ quan bị suy yếu bằng chính tế bào của bệnh nhân, từ đó tránh được nguy cơ đào thải hoặc cần sử dụng thuốc ức chế miễn dịch.[26]

Nhưng bệnh tật thường là kết quả của sự tương tác giữa cá nhân và môi trường xung quanh, và theo cách này, khoa học cơ bản sẽ luôn phải điều chỉnh theo những thay đổi ảnh hưởng đến thế giới chúng ta đang sống. Một trong những thách thức lớn nhất trong 30 năm tới sẽ là thích nghi với môi trường. Điều này không chỉ bao gồm tác động của biến đổi khí hậu, mà còn cả những gì chúng ta sẽ tiếp xúc, bao gồm chất ô nhiễm, độc tố, vi trùng, virus, v.v… Môi trường thay đổi có thể ảnh hưởng sâu sắc đến các đặc tính sinh hóa của chúng ta, và việc phát hiện sớm một số thay đổi sinh hóa này có thể được nhận biết chỉ qua quần áo chúng ta mặc.[27]

Dĩ nhiên, như nhà khoa học vĩ đại Niels Bohr từng nói, “Dự đoán rất khó, đặc biệt là khi nói đến tương lai,” và rất có thể nghiên cứu cơ bản trong tương lai sẽ tập trung vào những lĩnh vực mà chúng ta thậm chí còn chưa biết đến sự tồn tại của chúng. Và, công nghệ đã phát triển vượt bậc trong những thập kỷ qua đến mức những gì chúng ta vừa mô tả có thể chính là nghiên cứu của năm 2025. Và trên thực tế, đến năm 2050, những câu hỏi mà khoa học cơ bản sẽ tập trung vào rất có thể liên quan đến điều kiện sống trên sao Hỏa.[28]

Bình luận

Chúng ta đang sống trong một thế giới mà các thử nghiệm đối chứng ngẫu nhiên được coi là điều *kiện tiên quyết* của nghiên cứu y học, vì chúng cho thấy kết quả có tính khái quát cao nhất. Thật đáng kinh ngạc khi nghĩ rằng tương lai của nghiên cứu y học có thể bao gồm nhiều thử nghiệm lâm sàng N-of-1 hoặc thử nghiệm trên từng đối tượng riêng lẻ, trong đó mỗi bệnh

nhân là đơn vị quan sát duy nhất trong một nghiên cứu. Đây sẽ là đỉnh cao của chăm sóc y tế cá nhân hóa.

Ứng dụng Trí tuệ nhân tạo trong Niệu khoa Nhi vào năm 2050

Tác giả: **Armando J. Lorenzo** & **Mandy Rickard**

Những năm gần đây, việc sử dụng các công cụ phân tích tiên tiến để đánh giá thông tin đã thu hút sự quan tâm mạnh mẽ. Xung quanh chúng ta, dữ liệu được thu thập với số lượng theo cấp số nhân, đòi hỏi các chiến lược để đánh giá chúng một cách chính xác và hiệu quả. Trong số những tiến bộ gần đây đầy hứa hẹn nhất, là việc sử dụng trí tuệ nhân tạo (AI). Lĩnh vực khoa học máy tính này nhằm mục đích phát triển các hệ thống có thể thực hiện các nhiệm vụ theo cách bắt chước quá trình hoạt động của não bộ con người. Do đó, các thuật toán được tạo ra có thể được cải thiện hơn nữa bằng cách tinh chỉnh và bổ sung thêm dữ liệu, tương tự như điều chúng ta mô tả là "tích lũy kinh nghiệm". Trong thuật ngữ chung này, học máy (ML) là một nhánh của AI phát triển các chương trình và thuật toán với mục tiêu cung cấp cho máy tính khả năng tự động học một nhiệm vụ, với sự can thiệp hạn chế của con người và không cần phải lập trình rõ ràng từng bước. Cuối cùng, những công cụ này hiện có thể giải quyết một số lượng lớn các nhiệm vụ cụ thể, được xác định rõ ràng, một cách nhanh chóng và chính xác, tác động đến mọi thứ xung quanh chúng ta.

Tương lai của trí tuệ nhân tạo (AI) trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa trong vài thập kỷ tới sẽ như thế nào? Các tập dữ liệu lớn hơn và phức tạp hơn sẽ trở nên phổ biến, khiến các công cụ thống kê truyền thống trở nên không đủ. Thêm vào đó, nhu cầu về y học chính xác/cá nhân hóa cùng với các phân tích nhanh chóng (tại chỗ) để hướng dẫn chăm sóc lâm sàng có thể sẽ trở thành quy tắc chứ không phải ngoại lệ. Do đó, trong chuyên ngành của chúng ta (cũng như nhiều chuyên ngành khác), tiêu chuẩn sẽ là các thuật toán dựa trên AI được tích hợp với các công cụ thường được sử dụng (hồ sơ y tế điện tử, nền tảng lưu trữ hình ảnh), dựa trên sự kết hợp liền mạch với các công cụ thông thường (như hồ sơ y tế điện tử, PACS®). Việc thu thập và xử lý hình ảnh, dữ liệu tự động sẽ hỗ trợ các bác sĩ lâm sàng trong việc cung cấp dịch vụ chăm sóc dựa trên bằng chứng. Chúng ta nên kỳ vọng rằng các hệ thống chăm sóc sức khỏe của chúng ta sẽ cần phải thích ứng với các giao diện mạnh mẽ hơn, cơ sở dữ liệu mạnh hơn và sức mạnh tính toán vượt trội. Tương tự, sẽ cần nhiều đào tạo hơn về khoa học máy tính để giúp tích hợp các công cụ này với chăm sóc lâm sàng. Chắc chắn, việc cung cấp dịch vụ chăm sóc sẽ thay đổi, và cách chúng ta đào tạo các thế hệ bác sĩ tiết niệu nhi khoa tương lai sẽ phải thích ứng. Việc thu thập dữ liệu nhanh hơn, phân

tích tại chỗ và hỗ trợ ra quyết định sẽ đòi hỏi tất cả các nhà cung cấp phải học một cách thức mới để tích hợp với các hệ thống này, đồng thời hiểu đầy đủ khả năng và hạn chế của chúng.

Cũng như nhiều công nghệ mới nổi khác, cần phải thận trọng. Chất lượng dữ liệu cũng như việc sử dụng phương pháp luận cấp cao và phù hợp sẽ đảm bảo sự phát triển đúng đắn của thuật toán ban đầu.[29]Tuy nhiên, cần có thêm các bước để đảm bảo tính khái quát và giảm thiểu sai lệch, những vấn đề thường gặp trong nhiều công cụ đang được tạo ra cho các sản phẩm phân loại và dự đoán khác nhau. Vấn đề quan trọng không kém là sự tin tưởng mù quáng vào các công cụ này, vốn thường có cái gọi là "*hiệu ứng hộp đen*" (tức là sự thiếu minh bạch về cách thức hoạt động của thuật toán học máy). Lợi ích về tự động hóa, tốc độ và khả năng xử lý dữ liệu phức tạp sẽ trở nên vô nghĩa nếu thiếu sự kiểm soát và giám sát của con người.

Bình luận

John McCarthy, một nhà khoa học máy tính và nhận thức người Mỹ, lần đầu tiên mô tả thuật ngữ trí tuệ nhân tạo (AI) vào năm 1956 như là khoa học và kỹ thuật chế tạo máy móc thông minh. Hiện nay, Fitbit, Apple và các thiết bị theo dõi sức khỏe khác có thể theo dõi nhịp tim, mức độ hoạt động, giấc ngủ và điện tâm đồ của một cá nhân . Trong lĩnh vực y tế, chúng ta đã quen với việc AI hỗ trợ chúng ta một cách gián tiếp – lên lịch hẹn, đăng ký trực tuyến tại các trung tâm y tế, số hóa hồ sơ y tế, gọi điện nhắc nhở lịch hẹn tái khám. Câu hỏi đặt ra là liệu bệnh nhân và bác sĩ có bao giờ thực sự tin tưởng AI để giúp chẩn đoán bệnh nhân, đề xuất phương pháp điều trị, đưa ra dự đoán về sức khỏe tương lai của bệnh nhân – ngay cả khi có sự giám sát của chúng ta hay không.

Phần kết luận

Wayne Gretzky, một vận động viên khúc côn cầu trên băng nổi tiếng người Canada, từng nói: “Tôi trượt đến nơi quả bóng sẽ đến, chứ không phải nơi nó đã ở.” Mặc dù có vẻ bất khả thi, nhưng dự đoán tương lai thường là nền tảng của sự đổi mới, tiến bộ và thành công. Tất nhiên, tính xác thực của những dự đoán trên chỉ có thể được xác định bằng cách đánh giá và so sánh sau 25 năm. Do đó, thách thức đặt ra là thế hệ bác sĩ tiết niệu nhi khoa tương lai sẽ đánh giá tính xác thực của các dự đoán và tác động của chúng đến thực tiễn tiết niệu vào năm 2050. Chúng tôi hy vọng rằng vào năm 2050, các bác sĩ tiết niệu nhi khoa sẽ dành thời gian để nhìn lại không chỉ thực tiễn hiện tại mà còn cả những dự đoán về tương lai và học hỏi từ chúng theo cách thúc đẩy sự tiến bộ.

Chương 62: Hợp tác đa trung tâm trong nghiên cứu Tiết niệu Nhi (Multicenter Collaboratives)

Chất lượng nghiên cứu trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa từ trước đến nay còn thấp do phần lớn là các nghiên cứu hồi cứu quy mô nhỏ tại các trung tâm đơn lẻ. Sự hiếm gặp và phức tạp của nhiều bệnh lý tạo ra thách thức cho việc nghiên cứu chất lượng cao. Mặc dù tính khả thi của các thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên có đối chứng (RCT) trong y văn phẫu thuật nhi khoa còn đang được tranh luận, nhưng nhu cầu về thiết kế nghiên cứu tiền cứu và hợp tác đa trung tâm là rõ ràng. Thiết kế nghiên cứu tiền cứu làm giảm khả năng sai lệch, trong khi hợp tác đa trung tâm cho phép cỡ mẫu lớn hơn để tăng sức mạnh thống kê và khả năng khái quát hóa cao hơn. Hợp tác đa trung tâm cũng có lợi trong việc chia sẻ khối lượng công việc nghiên cứu, cung cấp nhiều cơ hội giáo dục và tài trợ hơn, và xây dựng mối quan hệ với các trung tâm tham gia thông qua kinh nghiệm chung. Hơn nữa, nó có thể thay đổi mô hình chuyển tuyến và xây dựng một phòng khám, vì các nhà cung cấp dịch vụ giới thiệu cũng như bệnh nhân và gia đình hiểu được trung tâm nào có chuyên môn và có khả năng đạt được kết quả xuất sắc cho một bệnh lý cụ thể. Tuy nhiên, hợp tác đa trung tâm cũng không phải không có những thách thức, chẳng hạn như sự cam kết đáng kể về thời gian và nguồn lực cũng như nhu cầu về sự lãnh đạo và phối hợp giữa nhiều trung tâm để hoàn thành các nhiệm vụ cần thiết một cách kịp thời. Mục đích của chương này là xem xét các dự án hợp tác đa trung tâm gần đây trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa tại Hoa Kỳ (Mỹ), bao gồm cả những dự án đã đăng ký với các Hiệp hội Tiết niệu Nhi khoa và những dự án khác đã có đóng góp đáng kể. Mặc dù có rất nhiều dự án hợp tác đa trung tâm trong lĩnh vực ung thư tiết niệu nhi khoa, nhưng những dự án đó nằm ngoài phạm vi của chương này.

Hiệp hội Niệu khoa Thai nhi

Sổ đăng ký bệnh thận ứ nước SFU là một sổ đăng ký theo dõi tiến triển được phát triển vào năm 2006. Mục tiêu của nó là nghiên cứu diễn biến tự nhiên của bệnh thận ứ nước trước sinh và hướng dẫn việc quản lý các bệnh nhân này. Các trung tâm tham gia bao gồm Bệnh viện Nhi đồng Richmond thuộc Đại học Virginia Commonwealth , Bệnh viện Nhi đồng Quận Orange , Trung tâm Y tế Nhi đồng Connecticut , Đại học McMaster , Đại học Iowa , Đại học Virginia và Đại học Wisconsin .

Ban đầu, Zee *và cộng sự* đã tiến hành nghiên cứu đánh giá tỷ lệ mắc và xác định các yếu tố nguy cơ gây nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) trên 213

bệnh nhân được chẩn đoán mắc chứng thận ứ nước trước sinh từ tháng 9 năm 2008 đến tháng 10 năm 2015. Tổng cộng có 18 (8%) bệnh nhân bị UTI trong thời gian nghiên cứu, hầu hết xảy ra trong năm đầu đời (89%). Chỉ có giới tính nữ (OR 8,4, 95% CI 2,8–24,7) là yếu tố dự báo độc lập của UTI trong phân tích đa biến. Khi phân tích theo giới tính, cả mức độ thận ứ nước (OR 8,3, 95% CI 1,1–61,9) và tình trạng cắt bao quy đầu (OR 23,2, 95% CI 2,2–238,9) đều là yếu tố dự báo độc lập của UTI ở bệnh nhân nam trong phân tích đa biến.[1]

Trong một nghiên cứu tiếp theo trên 248 bệnh nhân trong cùng thời gian, Zee *và cộng sự* đã đánh giá sự hồi phục của chứng thận ứ nước trước sinh sau khi sinh. Thời gian hồi phục nhanh hơn đối với các trường hợp thận ứ nước mức độ nhẹ hơn, với thời gian theo dõi trung bình là 15 tháng (khoảng tứ phân vị 7–24). Phần lớn các trường hợp thận ứ nước đã hồi phục hoặc cải thiện trong vòng 3 năm, và chỉ có 14 (8%) bệnh nhân cần can thiệp phẫu thuật.[2]

Holzman *và cộng sự* cũng tìm cách xác định định nghĩa về giãn niệu quản có ý nghĩa lâm sàng, mối liên hệ của nó với nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) và tác động của việc dự phòng kháng sinh liên tục (CAP) trong một nghiên cứu trên 237 bệnh nhân có đo kích thước niệu quản bằng siêu âm từ năm 2008–2020. Trong số những bệnh nhân không bị trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) trên phim chụp bàng quang niệu đạo khi đi tiểu, đường kính niệu quản ≥7 mm là yếu tố dự báo độc lập về UTI trong phân tích đa biến (HR 4,6, 95% CI 1,1–19,5). CAP cũng có tác dụng bảo vệ đáng kể chống lại UTI (HR 0,50, 95% CI 0,28–0,87).[3]

Gần đây nhất, Chamberlin *và cộng sự đã đánh giá tỷ lệ mắc nhiễm trùng* đường tiết niệu (UTI) và tác động của CAP trong một nghiên cứu trên 801 bệnh nhân có tiền sử giãn thận bẩm sinh đơn độc (không giãn niệu quản) từ năm 2008 đến năm 2020. Tổng cộng có 34 (4,2%) bệnh nhân bị UTI trong suốt thời gian nghiên cứu với thời gian theo dõi trung bình là 1,6 năm (khoảng tứ phân vị 0,85–2,7). Giới tính nữ (tỷ lệ nguy cơ HR 13, khoảng tin cậy 95% CI 3,8–44), tình trạng cắt bao quy đầu (tỷ lệ nguy cơ HR 5,1, khoảng tin cậy 95% CI 1,4–18) và giãn thận độ 3-4 theo phân loại SFU (tỷ lệ nguy cơ HR 2,0, khoảng tin cậy 95% CI 0,99–4,0) đều là các yếu tố dự báo độc lập về UTI trong phân tích đa biến. Nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu không khác biệt đáng kể giữa những người được và không được điều trị bằng CAP (4,0% so với 4,3%) sau khi điều chỉnh theo giới tính, tình trạng cắt bao quy đầu và mức độ giãn thận trong phân tích đa biến (HR 0,72, 95% CI 0,34-1,5).[4]

Cơ sở dữ liệu bệnh nhân quốc gia về tật nứt đốt sống

Do sự khác biệt về nhân sự, cung cấp dịch vụ và chăm sóc tại các phòng khám tật nứt đốt sống trên khắp Hoa Kỳ , Hội đồng Cố vấn Chuyên môn của Hiệp hội Tật nứt đốt sống đã phát triển NSBPR tại Trung tâm Kiểm soát và Phòng ngừa Dịch bệnh vào năm 2008. Bằng cách cung cấp khuôn khổ cho một phương pháp tiếp cận có hệ thống để cải thiện chất lượng chăm sóc, NSBPR thu thập dữ liệu so sánh về nhân khẩu học, phương pháp điều trị và kết quả đối với trẻ em, thanh thiếu niên và người lớn từ 21 tuổi trở lên đến khám tại 21 phòng khám tật nứt đốt sống tham gia chương trình ở Hoa Kỳ .

Hai nghiên cứu đã đánh giá sự khác biệt trong phương pháp phẫu thuật điều trị bệnh nhân trong chương trình NSBPR . Routh *và cộng sự* đã đánh giá phương pháp phẫu thuật điều trị rối loạn chức năng ruột do thần kinh ở một nghiên cứu trên 5.528 bệnh nhân tham gia chương trình NSBPR từ năm 2009 đến năm 2015. Tổng cộng có 1.088 (19,7%) bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật điều trị rối loạn chức năng ruột do thần kinh, bao gồm thụt tháo ruột ngược dòng Malone hoặc đặt ống thông manh tràng ở 957 (17,3%) bệnh nhân và mở thông hồi tràng hoặc đại tràng ở 155 (2,8%) bệnh nhân. Tuổi cao hơn (p<0,001), giới tính nữ (p=0,02), chủng tộc da trắng (p=0,002), chẩn đoán thoát vị màng tủy (MMC) (p=0,01), mức độ tổn thương cao hơn (p<0,001), tình trạng vận động (p=0,01), bảo hiểm tư nhân (p=0,002) và phòng khám NSBPR (p<0,001) đều có liên quan độc lập với tỷ lệ phẫu thuật cao hơn trong phân tích đa biến.[5]Routh *và cộng sự* đã đánh giá thêm phương pháp phẫu thuật điều trị bàng quang thần kinh trong cùng thời gian nghiên cứu. Tổng cộng có 1.129 (20,4%) bệnh nhân trải qua phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới, bao gồm phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng ở 703 (12,7%) bệnh nhân, tạo kênh dẫn lưu có thể đặt ống thông ở 382 (6,9%) bệnh nhân và phẫu thuật mở đường ra bàng quang ở 189 (3,4%) bệnh nhân. Tỷ lệ phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới dao động rộng từ 12,1% đến 37,9% giữa các phòng khám NSBPR . Tuổi cao, giới tính nữ, chẩn đoán MMC , tình trạng vận động và phòng khám NSBPR (tất cả p<0,0001) đều có liên quan độc lập với tỷ lệ phẫu thuật cao hơn trong phân tích đa biến.[6]Cả hai nghiên cứu đều ghi nhận sự khác biệt lớn trong phương pháp phẫu thuật dựa trên cả các yếu tố lâm sàng và phi lâm sàng.[5,6]

Một số nghiên cứu cũng đã đánh giá khả năng kiểm soát bàng quang và ruột của bệnh nhân trong chương trình NSBPR . Trong một nghiên cứu trên 3.252 bệnh nhân từ 5 tuổi trở lên tham gia chương trình NSBPR từ tháng 3 năm 2009 đến tháng 9 năm 2012, Freeman *và cộng sự* báo cáo rằng 1.326 (40,8%) bệnh nhân kiểm soát được tiểu tiện có hoặc không cần can thiệp

trong ngày và 1.398 (43,0%) bệnh nhân không bị rò rỉ phân không tự chủ có hoặc không cần can thiệp trong ngày khi tham gia nghiên cứu. Tỷ lệ kiểm soát bàng quang rất khác nhau, từ 18,8% đến 56,4% giữa các phòng khám NSBPR . Tuổi cao hơn, giới tính nữ, chủng tộc/dân tộc, bảo hiểm tư nhân và phòng khám NSBPR đều có liên quan độc lập với khả năng kiểm soát bàng quang đối với toàn bộ nhóm bệnh nhân và những người đáp ứng tiêu chí suy giảm chức năng bàng quang trong phân tích đa biến. Tỷ lệ kiểm soát ruột cũng rất khác nhau, từ 17,2% đến 65,0% giữa các phòng khám NSBPR . Tuổi cao hơn, giới tính nữ, chủng tộc/dân tộc, bảo hiểm tư nhân và phòng khám NSBPR đều có mối liên hệ độc lập với khả năng kiểm soát đại tiện ở toàn bộ nhóm nghiên cứu và những người đáp ứng tiêu chí suy giảm chức năng đại tiện trong phân tích đa biến. Cả tổn thương ở vùng xương cùng so với vùng ngực (OR 1,60, 95% CI 1,12–2,20) cũng như tình trạng không thể đi lại so với người có thể đi lại trong cộng đồng (OR 0,76, 95% CI 0,58–0,99) đều có mối liên hệ độc lập với khả năng kiểm soát đại tiện ở toàn bộ nhóm nghiên cứu. Chẩn đoán không phải MMC cũng có mối liên hệ độc lập với khả năng kiểm soát bàng quang (OR 1,69, 95% CI 1,36–2,10) và đại tiện (OR 1,76, 95% CI 1,39–2,23) ở toàn bộ nhóm nghiên cứu.[7]Trong một nghiên cứu tiếp theo trên 5.250 bệnh nhân từ 5 tuổi trở lên tham gia chương trình NSBPR từ năm 2009-2015, Lie *và cộng sự* đã đánh giá khả năng kiểm soát bàng quang theo thời gian. Đến lần theo dõi cuối cùng, 1.178 (22,4%) bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới, 4.833 (92,6%) bệnh nhân sử dụng một số hình thức quản lý bàng quang, và 2.402 (45,8%) bệnh nhân không bị hoặc chỉ bị ít hơn 1 lần tiểu không tự chủ ban ngày mỗi tháng. Tuổi cao hơn, giới tính nữ, chủng tộc/dân tộc, chẩn đoán không phải MMC , vị trí tổn thương thấp hơn, tình trạng vận động và bảo hiểm tư nhân (tất cả p<0,001) đều có liên quan độc lập với khả năng kiểm soát bàng quang trong phân tích đa biến. Cả tiền sử phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới (OR 1,9, 95% CI 1,7–2,1) và bất kỳ hình thức quản lý bàng quang nào (OR 3,8, 95% CI 3,2–4,6) đều có liên quan độc lập với khả năng kiểm soát bàng quang. Mối liên hệ giữa quản lý bàng quang và khả năng kiểm soát bàng quang cũng mạnh hơn ở những bệnh nhân được chẩn đoán mắc MMC so với những bệnh nhân không được chẩn đoán mắc MMC .[8]Gần đây nhất, Smith *và cộng sự* đã tập trung vào sự khác biệt về chủng tộc trong khả năng kiểm soát bàng quang và ruột trong một nghiên cứu trên 4.364 bệnh nhân từ 5 đến 21 tuổi tham gia NSBPR từ năm 2009 đến 2015. Đến lần theo dõi cuối cùng, nhóm người gốc Tây Ban Nha/Latinh có tỷ lệ bảo hiểm tư nhân thấp hơn đáng kể (18,2% so với 58,0%), tỷ lệ phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới thấp hơn (18,1% so với 22,1%), tỷ lệ phẫu thuật điều trị rối loạn chức năng ruột do thần kinh thấp

hơn (11,7% so với 25,1%), tỷ lệ kiểm soát bàng quang thấp hơn (38,6% so với 44,9%) và tỷ lệ kiểm soát ruột thấp hơn (43,9% so với 55,8%), cũng như tỷ lệ mở thông bàng quang qua da cao hơn đáng kể (7,5% so với 5,8%). Trong phân tích đa biến, yếu tố chủng tộc gốc Tây Ban Nha/Latinh (OR 0,82, 95% CI 0,72–0,94) vẫn liên quan độc lập với tỷ lệ mắc chứng mất khả năng kiểm soát đại tiện thấp hơn.[9]

Hai nghiên cứu cũng tập trung cụ thể vào bệnh nhân người lớn trong NSBPR . Wiener *và cộng sự* đã đánh giá việc quản lý ruột và khả năng kiểm soát đại tiện trong một nghiên cứu trên 5.209 bệnh nhân từ 5 tuổi trở lên tham gia NSBPR từ tháng 9 năm 2008 đến tháng 12 năm 2015. So với trẻ em từ 5-11 tuổi và thanh thiếu niên từ 12-19 tuổi, nhóm người lớn ít có khả năng sử dụng thụt tháo ruột Malone (17,1%) hoặc ống thông manh tràng (5,5%), cũng như có nhiều khả năng sử dụng kích thích bằng ngón tay (4,4%), lấy phân tắc nghẽn (3,0%) hoặc đã trải qua phẫu thuật mở hậu môn nhân tạo (3,9%). Tổng cộng có 767 (58,3%) người lớn không bị hoặc chỉ bị ít hơn 1 lần són phân mỗi tháng, bao gồm 630 (55,6%) người lớn mắc MMC và 147 (74,9%) người lớn không mắc MMC (p<0,0001). Chỉ có tình trạng thiếu việc làm toàn thời gian hoặc bán thời gian (OR 0,59, 95% CI 0,42-0,83) là có liên quan độc lập với khả năng kiểm soát đại tiện trong phân tích đa biến.[10]Wiener *và cộng sự* đã đánh giá thêm việc quản lý bàng quang và khả năng kiểm soát tiểu tiện trong cùng thời gian nghiên cứu. So với trẻ em từ 5-11 tuổi và thanh thiếu niên từ 12-19 tuổi, nhóm người lớn có khả năng sử dụng CAP (17,4%) và thực hiện CIC (76,8%) cao hơn đáng kể, cũng như ít sử dụng thuốc kháng cholinergic (47,7%) và ít đi tiểu tự nhiên (10,5%). Các loại phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới cũng khác nhau giữa các nhóm, bao gồm tỷ lệ phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng cao hơn đáng kể ở người lớn (23,0%). Tổng cộng có 661 (48,2%) người lớn không bị hoặc ít hơn 1 lần tiểu không tự chủ ban ngày mỗi tháng, bao gồm 543 (45,8%) người lớn mắc MMC và 118 (63,1%) người lớn không mắc MMC (p<0,0001). Khả năng kiểm soát bàng quang được cải thiện đáng kể theo tuổi ở những bệnh nhân mắc MMC (p<0.0001) nhưng không cải thiện ở những bệnh nhân không được chẩn đoán mắc MMC (p=0.12). Một lần nữa, chỉ có việc thiếu việc làm toàn thời gian hoặc bán thời gian (OR 0.69, 95% CI 0.49-0.95) là yếu tố liên quan độc lập với khả năng kiểm soát bàng quang trong phân tích đa biến.

Chu *và cộng sự* gần đây đã đánh giá việc theo dõi chức năng thận trong một nghiên cứu trên 5.445 bệnh nhân đăng ký tại NSBPR từ năm 2013 đến năm 2018. Tổng cộng có 3.384 (62,1%) bệnh nhân đã được siêu âm thận ít nhất 1 lần và xét nghiệm creatinin huyết thanh trong vòng 2 năm theo dõi. Tỷ lệ theo dõi chức năng thận rất khác nhau, từ 5,5% đến 100% giữa các phòng

khám NSBPR . Tuổi trẻ hơn (p<0,0001), mức độ tổn thương (p=0,001), tình trạng vận động kém hơn (p<0,0001), phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng (p<0,0001) và phòng khám NSBPR (p<0,0001) đều có liên quan độc lập với việc theo dõi chức năng thận trong phân tích đa biến. Phòng khám NSBPR vẫn là yếu tố dự báo độc lập cho việc theo dõi chức năng thận trong tất cả các phân tích độ nhạy, cho thấy sự khác biệt rộng rãi trong thực hành.[11]

Hiệp hội đa tổ chức về dị tật bàng quang bẩm sinh

MIBEC là một dự án hợp tác đa trung tâm được phát triển vào năm 2013 nhằm nâng cao kinh nghiệm và trình độ chuyên môn trong điều trị dị tật bàng quang bẩm sinh giữa Bệnh viện Nhi Boston , Bệnh viện Nhi Philadelphia và Bệnh viện Nhi Wisconsin . Mục tiêu của dự án là hoàn thiện các khía cạnh kỹ thuật và chăm sóc hậu phẫu cho phẫu thuật sửa chữa hoàn toàn dị tật bàng quang bẩm sinh (CPRE) với mục đích cuối cùng là giảm thiểu biến chứng và cải thiện kết quả lâu dài. Mỗi trung tâm luân phiên đóng vai trò chủ nhà, với sự quan sát, bình luận và đánh giá từ các bác sĩ phẫu thuật đến từ các trung tâm khác. Video độ phân giải cao được sử dụng để ghi lại tất cả các ca phẫu thuật và tạo điều kiện cho việc phát sóng trực tiếp tại chỗ và từ xa để theo dõi thời gian thực.[12,13]

Borer *và cộng sự* ban đầu đánh giá kết quả ngắn hạn trên một loạt 27 bệnh nhân liên tiếp trong 2 năm đầu tiên của MIBEC . Tổng cộng có 13 bệnh nhân nữ và 14 bệnh nhân nam đã trải qua phẫu thuật CPRE ở độ tuổi trung bình là 2,3 tháng (dao động từ 0,1 đến 51,5). Không có trường hợp nào bị hở vết mổ, trong khi các biến chứng khác nhau giữa bệnh nhân nam và nữ. Tổng cộng có 6 bệnh nhân nữ bị biến chứng (viêm thận bể thận ở 5 trường hợp, bí tiểu ở 4 trường hợp, đặt ống thông tiểu tạm thời ở 2 trường hợp, mở bàng quang qua da ở 1 trường hợp và vỡ bàng quang ở 1 trường hợp), trong khi 3 bệnh nhân nam bị biến chứng (rò niệu đạo ra da ở 2 trường hợp, viêm thận bể thận ở 1 trường hợp). Họ quan sát thấy tỷ lệ tắc nghẽn đường ra bàng quang ở bệnh nhân nữ cao hơn so với các báo cáo trước đây trong y văn, nhưng tỷ lệ biến chứng ở bệnh nhân nam tương đối thấp, cũng như các dấu hiệu sớm về khả năng kiểm soát tiểu tiện và đi tiểu tự nhiên ở cả hai giới.[12]

Weiss *và cộng sự* cũng đánh giá khả năng kiểm soát tiểu tiện và khoảng thời gian khô ráo trong một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu trên 54 bệnh nhân đã trải qua phẫu thuật CPRE trước MIBEC từ tháng 5 năm 1993 đến tháng 1 năm 2013. Tổng cộng có 35 (64,8%) bệnh nhân đi tiểu qua niệu đạo, trong khi 18 (33,3%) thực hiện đặt ống thông tiểu ngắt quãng sạch (CIC) và 1

bệnh nhân được phẫu thuật mở bàng quang qua da. Trong số những bệnh nhân đi tiểu qua niệu đạo, 25 (71,4%) bệnh nhân không cần bất kỳ thủ thuật thứ cấp nào để kiểm soát tiểu tiện. Tổng cộng có 26 (48,1%) bệnh nhân kiểm soát được tiểu tiện hoặc có khoảng thời gian khô ráo ít nhất 3 giờ, bao gồm 11 (20,4%) bệnh nhân thực sự kiểm soát được tiểu tiện khi đi tiểu qua niệu đạo. Chỉ có 9 (16,7%) bệnh nhân kiểm soát được tiểu tiện khi đi tiểu qua niệu đạo sau một lần phẫu thuật.[13]

Quy trình quản lý tiết niệu nhằm bảo tồn chức năng thận ban đầu cho trẻ nhỏ mắc tật nứt đốt sống

UMPIRE là một giao thức cải tiến chất lượng lặp đi lặp lại được phát triển vào năm 2014 nhằm tối ưu hóa việc quản lý tiết niệu cho bệnh nhân mắc dị tật tủy sống bẩm sinh (MMC) từ giai đoạn sơ sinh đến 5 tuổi. Mục tiêu của nó là triển khai một giao thức tiêu chuẩn hóa cho trẻ sơ sinh mắc MMC tại nhiều trung tâm, xác định mức độ tuân thủ giao thức, xác định xem giao thức đề xuất có tối ưu để tối đa hóa chức năng tiết niệu đồng thời giảm thiểu tỷ lệ mắc bệnh hay không, mô tả các sai lệch so với giao thức và xác định tác động lâu dài của nó đối với chức năng bàng quang và thận. Các trung tâm tham gia bao gồm Bệnh viện Nhi đồng Duke & Trung tâm Y tế , Bệnh viện Nhi đồng Ann và Robert H. Lurie Chicago , Bệnh viện Nhi đồng Alabama , Bệnh viện Nhi đồng Los Angeles , Bệnh viện Nhi đồng Monroe Carrell Jr. tại Đại học Vanderbilt , Đại học Khoa học Y tế Oregon , Bệnh viện Nhi đồng Primary , Bệnh viện Nhi đồng Seattle và Bệnh viện Nhi đồng Texas . Thiết kế nghiên cứu và giao thức đã được mô tả trước đây.[14]

Ban đầu, Tanaka *và cộng sự* đã đánh giá hình ảnh đường tiết niệu cơ bản trong một nghiên cứu trên 193 trẻ sơ sinh mắc MMC từ năm 2015 đến năm 2018. Phần lớn có đặc điểm hình ảnh bình thường hoặc gần bình thường, bao gồm 2 thận bình thường ở 105 (55,9%) bệnh nhân và giãn đài bể thận độ 1-2 theo phân loại SFU ở ít nhất 1 thận ở 76 (40,4%) bệnh nhân trên siêu âm thận và bàng quang, không có trào ngược bàng quang niệu quản (VUR) ở 154 (84,6%) bệnh nhân trên chụp bàng quang cản quang, và không có khiếm khuyết thận ở 61 (92,4%) bệnh nhân và sự khác biệt về chức năng thận <15% ở 62 (93,9%) bệnh nhân trên chụp xạ hình thận DMSA .[15]

Wallis *và cộng sự* cũng đã tiến hành một nghiên cứu trên 299 trẻ sơ sinh mắc MMC từ tháng 2 năm 2015 đến tháng 8 năm 2019 để đánh giá tỷ lệ mắc và xác định các yếu tố nguy cơ gây nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI). Tổng cộng có 48 (16,1%) bệnh nhân được điều trị UTI trong 4 tháng đầu đời. Tuy nhiên, chỉ có 12 (4,0%) đáp ứng định nghĩa nghiêm ngặt về UTI với

kết quả xét nghiệm nước tiểu bất thường (>10 bạch cầu / trường thị kính khi soi kính hiển vi nước tiểu và/hoặc esterase bạch cầu ≥2+ trên que thử), cấy nước tiểu dương tính (≥100.000 CFU /mL của 1 hoặc 2 loài vi sinh vật) và ít nhất 2 triệu chứng. Bệnh nhân bị giãn thận độ 3-4 theo phân loại SFU có nguy cơ nhiễm trùng đường tiết niệu (UTI) cao hơn đáng kể so với những bệnh nhân không bị giãn thận (RR 10,1, 95% CI 2,8–36,3), và bệnh nhân đặt catheter tĩnh mạch trung tâm (CIC) có nguy cơ UTI cao hơn đáng kể (RR 3,3, 95% CI 1,0–10,5). Bệnh nhân không được điều trị dự phòng viêm phúc mạc (CAP) sau giai đoạn phẫu thuật cũng có nguy cơ UTI thấp hơn nhưng không có ý nghĩa thống kê (RR 0,5, 95% CI 0,1–2,1) và nguy cơ điều trị UTI thấp hơn (RR 0,6, 95% CI 0,3–1,1) so với những bệnh nhân tiếp tục điều trị dự phòng viêm phúc mạc . Họ kết luận rằng tỷ lệ mắc UTI thấp và đặt câu hỏi về sự cần thiết của việc điều trị dự phòng viêm phúc mạc thường quy ở trẻ sơ sinh bị dị tật tủy sống bẩm sinh (MMC) .[16]

Gần đây nhất, Tanaka *và cộng sự* đã đánh giá các kết quả đo niệu động học cơ bản ở trẻ 3 tháng tuổi hoặc trước đó trong một nghiên cứu trên 157 bệnh nhân mắc dị tật tủy sống bẩm sinh (MMC) từ tháng 5 năm 2015 đến tháng 9 năm 2017. Chỉ có 50% sự đồng thuận trong việc phân loại mức độ nhạy cảm của bàng quang khi xem xét ban đầu, nhưng cuối cùng đã đạt 100% sau khi chuẩn hóa thêm cách diễn giải. Hệ thống phân loại đã được sửa đổi để nhóm các loại “bình thường” và “an toàn” lại với nhau thành “nguy cơ thấp”, cũng như loại trừ chẩn đoán rối loạn phối hợp cơ thắt bàng quang khỏi nhóm nguy cơ cao do đo lường không đáng tin cậy bằng điện cực dán bề mặt. Kết quả phân loại cuối cùng là nguy cơ thấp ở 38 (24%) bệnh nhân, nguy cơ trung bình ở 96 (61%) bệnh nhân và nguy cơ cao ở 23 (15%) bệnh nhân.[17]

Phẫu thuật robot tiết niệu nhi khoa

Liên minh PURS là một dự án hợp tác đa trung tâm được thành lập tại Đại học Chicago vào năm 2015. Mục tiêu của dự án là đánh giá tính an toàn, tính khả thi và hiệu quả của phẫu thuật nội soi có hỗ trợ robot như một lựa chọn tương đương với phẫu thuật mổ mở truyền thống ở trẻ em. Các trung tâm tham gia đã thay đổi theo thời gian và hiện bao gồm Đại học Chicago , Bệnh viện Nhi đồng Atlanta , Bệnh viện Nhi đồng Philadelphia, Trung tâm Y tế Bệnh viện Nhi đồng Cincinnati , Bệnh viện Nhi đồng Riley thuộc Đại học Y khoa Indiana , Bệnh viện Nhi đồng Seattle , Bệnh viện Nhi đồng Texas và Trường Cao đẳng Y khoa Weill Cornell .

Avery *và cộng sự* đã đánh giá ban đầu kết quả và biến chứng của phẫu thuật tạo hình bể thận nội soi có hỗ trợ robot trong một nghiên cứu hồi cứu trên

60 trẻ sơ sinh từ tháng 4 năm 2006 đến tháng 7 năm 2012. Tổng cộng có 54 (92%) bệnh nhân được cải thiện hoặc khỏi hẳn chứng giãn thận, trong khi 2 bệnh nhân cần phẫu thuật bổ sung do tắc nghẽn tái phát. Tổng cộng có 7 (11%) bệnh nhân gặp biến chứng. Thời gian phẫu thuật trung bình là 3 giờ 52 phút (SD ±43 phút). Họ kết luận rằng tỷ lệ thành công và tỷ lệ biến chứng tương đương với các nghiên cứu hiện đại về phẫu thuật tạo hình bể thận mở và nội soi ở trẻ sơ sinh.[18]

Nhóm nghiên cứu PURS cũng đã đánh giá kết quả và biến chứng của phẫu thuật cấy ghép niệu quản ngoài bàng quang nội soi có hỗ trợ robot. Boysen *và cộng sự* đã tiến hành một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu trên 260 bệnh nhân (363 niệu quản) từ năm 2005 đến năm 2014. Nhóm nghiên cứu bao gồm 90 bệnh nhân có cấu trúc giải phẫu phức tạp, trong đó có 42 bệnh nhân có hệ thống thu thập nước tiểu kép, 40 bệnh nhân thất bại trong tiêm Deflux nội soi và 8 bệnh nhân có túi thừa quanh niệu quản. Trong số 280 niệu quản được chụp bàng quang sau phẫu thuật, 246 (87,9%) đạt kết quả chụp X-quang thành công. Tổng cộng có 25 (9,6%) bệnh nhân gặp biến chứng, bao gồm 7 biến chứng độ 3 theo thang điểm Clavien-Dindo và không có biến chứng độ 4-5. Bốn (3,9%) bệnh nhân bị bí tiểu tạm thời sau phẫu thuật hai bên.[19]Sau đó, Boysen *và cộng sự* đã tiến hành một nghiên cứu đoàn hệ tiến cứu trên 143 bệnh nhân (199 niệu quản) từ năm 2015 đến năm 2017. Nhóm nghiên cứu bao gồm 146 (73,4%) trường hợp trào ngược bàng quang niệu quản độ III-V và 59 (29,7%) trường hợp có cấu trúc giải phẫu phức tạp. Trong số 145 niệu quản được chụp bàng quang sau phẫu thuật, 136 (93,8%) trường hợp thành công về mặt X quang, bao gồm 97 (94,1%) trường hợp trào ngược bàng quang niệu quản độ III-V . Tổng cộng có 16 (11,2%) bệnh nhân gặp biến chứng, bao gồm 8 biến chứng độ 3 theo thang điểm Clavien-Dindo và không có biến chứng độ 4-5. Bốn (7,1%) bệnh nhân bị bí tiểu tạm thời sau phẫu thuật hai bên. Thời gian phẫu thuật trung bình là 194 phút (SD ±62 phút). Họ kết luận rằng tỷ lệ thành công và tỷ lệ biến chứng tương đương với các nghiên cứu hiện đại về phẫu thuật cấy ghép lại niệu quản mở.[20]

Nhóm nghiên cứu PURS cũng đã công bố các nghiên cứu về biến chứng trong 90 ngày sau phẫu thuật nội soi có hỗ trợ robot, kết quả và biến chứng của phẫu thuật nối ruột thừa bàng quang Mitrofanoff nội soi có hỗ trợ robot, và kết quả và biến chứng của phẫu thuật nối niệu quản đài thận nội soi có hỗ trợ robot.[21, 22, 23]

Các bác sĩ tiết niệu nhi khoa nghiên cứu kết quả phẫu thuật bằng cách sử dụng công nghệ thông tin y tế.

Mạng lưới PURSUIT là một dự án hợp tác đa trung tâm được phát triển tại Bệnh viện Nhi Colorado vào năm 2016. Mục tiêu của dự án là nghiên cứu kết quả lâm sàng và xác định các phương pháp điều trị tốt nhất cho bệnh nhân mắc dị tật bẩm sinh đường tiết niệu và thận (CAKUT) thông qua việc thu thập dữ liệu có hệ thống bằng các công cụ trong hồ sơ sức khỏe điện tử (EHR). Các trung tâm tham gia bao gồm Bệnh viện Nhi Colorado , Bệnh viện Nhi Rady , Bệnh viện Nhi Texas , Bệnh viện Nhi Đại học Virginia và Bệnh viện Nhi Yale New Haven .

Ban đầu, Vemulakonda *và cộng sự* đã tìm cách xác định các yếu tố lâm sàng và nhân khẩu học liên quan đến phẫu thuật tạo hình bể thận ở trẻ sơ sinh trong một nghiên cứu đoàn hệ tiến cứu trên 197 trẻ sơ sinh dưới 6 tháng tuổi bị giãn thận độ 3-4 theo phân loại SFU từ ngày 1/2/2018 đến ngày 30/9/2019. Họ nhận thấy sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ phẫu thuật tạo hình bể thận ở trẻ sơ sinh giữa các trung tâm tham gia, cũng như tỷ lệ cải thiện giãn thận tương tự theo thời gian ở những bệnh nhân được theo dõi và trải qua phẫu thuật tạo hình bể thận. Những phát hiện này cho thấy cần phải chuẩn hóa việc đánh giá và chỉ định phẫu thuật tạo hình bể thận ở trẻ sơ sinh nghi ngờ tắc nghẽn chỗ nối niệu quản - bể thận.[24]

Vemulakonda *và cộng sự* cũng đánh giá tính khả thi của một mẫu chuẩn hóa cho các lần khám bệnh tại phòng khám đối với bệnh nhân bị thận ứ nước bẩm sinh và/hoặc trào ngược bàng quang niệu quản . Trong một mẫu ngẫu nhiên gồm 230 trẻ sơ sinh từ ngày 1/1/2020 đến ngày 30/4/2021, họ ghi nhận mức độ trùng khớp cao (>85%) giữa việc xem xét hồ sơ bệnh án thủ công và dữ liệu được trích xuất từ hồ sơ bệnh án điện tử .[25]

Liên minh Niệu khoa Nhi vùng Trung Tây

PUMA là một dự án hợp tác đa trung tâm khu vực được phát triển giữa Bệnh viện Nhi Ann & Robert H. Lurie Chicago , Trung tâm Y tế Bệnh viện Nhi Cincinnati , Phòng khám Mayo , Bệnh viện Nhi Nationwide và Bệnh viện Nhi Riley thuộc Hệ thống Y tế Đại học Indiana vào năm 2017.

Để xác định tính khả thi của sự hợp tác này, Szymanski *và cộng sự* ban đầu đã đánh giá xác suất phẫu thuật tạo hình bàng quang hoặc chuyển hướng đường tiểu và đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) trong một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu trên 216 bệnh nhân mắc dị tật bàng quang bẩm sinh điển hình từ năm 1980 đến năm 2016. Họ tập trung cụ thể vào các kết quả này do tầm quan trọng lâm sàng và tài liệu đáng tin cậy trong hồ sơ y tế, đồng thời thực hiện phân tích sống còn để tính đến số bệnh nhân bỏ điều trị và độ tuổi khác nhau của bệnh nhân. Trong số 212 bệnh nhân được phẫu thuật

đóng kín ban đầu, 108 (50,9%) bệnh nhân được phẫu thuật tạo hình bàng quang và 10 (4,7%) bệnh nhân được chuyển hướng đường tiểu. CIC được thực hiện ở 143 bệnh nhân (67,4%) tại lần theo dõi cuối cùng, bao gồm 65 (85,5%) người lớn không được chuyển hướng đường tiểu. Xác suất phẫu thuật tạo hình bàng quang hoặc chuyển hướng đường tiểu là 14,9% ở độ tuổi 5, 50,7% ở độ tuổi 10 và 70,1% ở độ tuổi 18 trong phân tích sống còn. Hơn nữa, theo phân tích tỷ lệ sống sót, xác suất phẫu thuật tạo hình bàng quang mở rộng hoặc chuyển hướng đường tiểu là 60,7% sau 10 năm kể từ khi thực hiện thủ thuật ở cổ bàng quang. Họ kết luận rằng những kết quả này phổ biến hơn nhiều so với những báo cáo trước đây trong y văn.[26]

Sử dụng phương pháp tương tự, McLeod *và cộng sự* đã đánh giá nguy cơ cần điều trị thay thế thận (RRT) và đặt catheter tĩnh mạch trung tâm (CIC) trong một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu trên 274 bệnh nhân mắc van niệu đạo sau (PUV) được điều trị trong vòng 90 ngày đầu đời từ năm 1995 đến năm 2005. Tổng cộng có 42 (15,3%) bệnh nhân phải tiến triển đến lọc máu hoặc ghép thận. Nồng độ creatinine huyết thanh thấp nhất trong năm đầu đời là yếu tố dự báo độc lập duy nhất của RRT trong phân tích đa biến. Sau khi phân tầng theo nồng độ creatinine huyết thanh thấp nhất, nguy cơ cần RRT trong vòng 10 năm là 0% đối với <0,4 mg/dL, 2% đối với 0,4-0,69 mg/dL, 27% đối với 0,7-0,99 mg/dL và 100% đối với ≥1,0 mg/dL trong phân tích sống còn. CIC cũng được khuyến nghị ở 60 (21,9%) bệnh nhân trong quá trình theo dõi. Phân tích sống còn cho thấy nguy cơ mắc CIC là 10% ở trẻ 10 tuổi và 50% ở trẻ 14 tuổi. Nhóm trẻ sinh ra trong giai đoạn 2005-2015 (HR 15,3, 95% CI 4,6-51,1), nồng độ creatinine huyết thanh thấp nhất ≥1,0 mg/dL (HR 8,3, 95% CI 3,6-19,2) và việc sử dụng thuốc kháng cholinergic (HR 6,8, 95% CI 2,7-17,2) đều có liên quan độc lập với nguy cơ mắc CIC trong phân tích đa biến. Họ kết luận rằng nguy cơ cần lọc máu thay thế (RRT) và CIC tăng theo tuổi và nồng độ creatinine huyết thanh thấp nhất là yếu tố dự báo mạnh mẽ nhu cầu cần RRT trong năm đầu đời.[27]

Gần đây nhất, Fuchs *và cộng sự* đã đánh giá việc quản lý lâu dài chức năng tiết niệu và tiêu hóa trong một nghiên cứu cắt ngang trên 160 bệnh nhân mắc chứng dị tật bẩm sinh bàng quang hở hoặc các biến thể có che phủ. Phần lớn bệnh nhân được điều trị bằng phương pháp đặt ống thông tiểu ngắt quãng (CIC) hoặc dẫn lưu nước tiểu không kiểm soát. CIC được thực hiện ở 29 (83%) bệnh nhân từ 10-18 tuổi và 46 (68%) người lớn, trong khi dẫn lưu nước tiểu không kiểm soát được thực hiện ở 3 (9%) bệnh nhân từ 10-18 tuổi và 19 (28%) người lớn. Chỉ có 14 (14%) bệnh nhân được đặt ống thông tiểu hoặc bị rò rỉ nước tiểu qua niệu đạo, trong khi không có bệnh nhân nào đi tiểu qua niệu đạo với sự co bóp cơ bàng quang bình thường và

cơ thắt niệu đạo nguyên vẹn. Không có sự khác biệt đáng kể về tỷ lệ mắc chứng dẫn lưu nước tiểu không kiểm soát được điều chỉnh theo tuổi giữa các trung tâm tham gia hoặc theo thời gian. Phần lớn bệnh nhân cũng được điều trị bằng phương pháp dẫn lưu ruột. Phẫu thuật chuyển hướng ruột được thực hiện ở 126 (79%) bệnh nhân, trong khi phẫu thuật kéo ruột qua ruột non được thực hiện ở 34 (21%) bệnh nhân còn lại, ngoài ra còn có 16 bệnh nhân trong số này được thụt tháo ruột ngược dòng Malone để kiểm soát đại tiện. Xác suất thực hiện phẫu thuật chuyển hướng ruột thay đổi đáng kể giữa các trung tâm tham gia, dao động từ 55-91%, nhưng không thay đổi đáng kể theo thời gian. Dựa trên những kết quả không mấy khả quan này, họ đặt câu hỏi về mục tiêu chức năng của bệnh nhân mắc dị tật hậu môn bẩm sinh và đề xuất rằng các phẫu thuật tái tạo nên được cá thể hóa cho phù hợp.[28]

Song song với những nỗ lực này, PUMA đã bắt đầu nghiên cứu bệnh nhân mắc chứng dị tật bàng quang bẩm sinh và hẹp niệu đạo bẩm sinh theo phương pháp nghiên cứu tiền cứu. Họ nhận thấy sự khác biệt đáng kể trong việc quản lý và kết quả điều trị bệnh nhân mắc chứng hẹp niệu đạo bẩm sinh giữa các trung tâm tham gia.[29,30]Do đó, họ đã xây dựng một kế hoạch đánh giá và quản lý lâm sàng tiêu chuẩn bằng cách tiến hành khảo sát các bác sĩ tiết niệu nhi khoa tại các trung tâm tham gia về thực tiễn chung của họ và xem xét các bằng chứng hiện có.[30]Các bác sĩ phẫu thuật được chọn cũng bắt đầu đi lại và quan sát các ca phẫu thuật đóng dị tật bàng quang bẩm sinh tại các trung tâm tham gia với mục tiêu hoàn thiện các khía cạnh kỹ thuật của phẫu thuật và thúc đẩy việc giảng dạy, hướng dẫn phẫu thuật và chuyên môn liên tục. Kaefer *và cộng sự* đã mô tả việc sử dụng chụp mạch máu bằng laser trong phẫu thuật để đánh giá sự tưới máu dương vật theo thời gian thực trong các giai đoạn khác nhau của quá trình đóng dị tật.[31]

Thử nghiệm Phòng ngừa Sỏi thận bằng cách bổ sung nước (PUSH)

Thử nghiệm PUSH là một thử nghiệm lâm sàng ngẫu nhiên đa trung tâm (NCT03244189) về việc sử dụng các can thiệp hành vi để tăng cường và duy trì lượng chất lỏng nạp vào cơ thể cao hơn nhằm phòng ngừa sỏi thận. Các trung tâm tham gia thuộc Mạng lưới Nghiên cứu Bệnh Sỏi Tiết niệu , bao gồm Đại học Duke (nhà tài trợ), Bệnh viện Nhi Texas , Bệnh viện Nhi Philadelphia , Phòng khám Cleveland , Phòng khám Mayo , Đại học Pennsylvania , Trung tâm Y tế Đại học Texas Southwestern , Đại học Washington và Đại học Washington ở St. Louis . Thiết kế và lý do của nghiên cứu cũng như những thách thức gặp phải trong đại dịch COVID-19 đã được mô tả trước đó.[32,33]

Nghiên cứu đã hoàn tất việc tuyển chọn 1.658 bệnh nhân và dự kiến sẽ kết thúc vào tháng 5 năm 2024. Các bệnh nhân nhi và người lớn từ 12 tuổi trở lên được đưa vào nghiên cứu nếu có ít nhất 1 lần bị sỏi thận có triệu chứng trong vòng 3 năm trước khi tham gia hoặc trong vòng 5 năm nếu phát hiện sỏi mới trên hình ảnh chụp chiếu. Họ cũng có lượng nước tiểu 24 giờ thấp (được định nghĩa là dưới 2 lít/ngày đối với bệnh nhân từ 18 tuổi trở lên và <25 mL/kg/ngày đối với bệnh nhân dưới 18 tuổi). Bệnh nhân được phân ngẫu nhiên song song vào nhóm can thiệp hoặc nhóm đối chứng. Tất cả bệnh nhân đều được cung cấp một bình nước thông minh để tự theo dõi lượng chất lỏng nạp vào. Những người trong nhóm can thiệp cũng trải qua 3 can thiệp hành vi, bao gồm chỉ định lượng nước bổ sung cần uống mỗi ngày, phần thưởng tài chính được phân bổ ngẫu nhiên khi họ đạt được mục tiêu lượng nước uống hàng ngày và huấn luyện viên hỗ trợ họ vượt qua những rào cản cá nhân để tuân thủ chỉ định lượng nước. Kết quả chính bao gồm việc tống xuất sỏi và can thiệp thủ thuật đối với sỏi có triệu chứng hoặc không có triệu chứng; Trong khi đó, các kết quả phụ bao gồm sự hình thành sỏi mới không triệu chứng, sự phát triển của sỏi hiện có >2 mm, thể tích nước tiểu 24 giờ và chi phí của các can thiệp thủ thuật.[32]

Nỗ lực phục hồi sau phẫu thuật tiết niệu nhi khoa

PURSUE là một nghiên cứu đa trung tâm, tiến cứu (NCT03245242) về Phục hồi Nâng cao Sau Phẫu thuật (ERAS) đối với phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới kèm theo khả năng nối ruột ở bệnh nhân từ 4 đến 25 tuổi. Các trung tâm tham gia bao gồm Bệnh viện Nhi Ann & Robert H. Lurie Chicago , Bệnh viện Nhi Colorado , Bệnh viện Nhi Pittsburgh , Bệnh viện Nhi Richmond thuộc Đại học Virginia Commonwealth , Trung tâm Y tế Bệnh viện Nhi Cincinnati , Bệnh viện Nhi Oklahoma , Bệnh viện Nhi Seattle và Bệnh viện Nhi St. Louis . Thiết kế nghiên cứu và phác đồ ERAS đã được mô tả trước đây.[34]

Nghiên cứu này gồm cả giai đoạn thử nghiệm và giai đoạn thăm dò. Giai đoạn thử nghiệm được thiết kế để đánh giá sự thành công và những rào cản trong việc triển khai ERAS ở 5 bệnh nhân đầu tiên tại mỗi trung tâm. Kết quả chính là sự tuân thủ phác đồ với mục tiêu đạt được tỷ lệ tuân thủ phác đồ trung bình ≥70% trên mỗi bệnh nhân tại ≥75% trung tâm, trong khi các kết quả phụ bao gồm việc tuyển chọn ≥2 bệnh nhân trong 6 tháng đầu tiên (để đảm bảo mức độ kinh nghiệm tối thiểu với phác đồ ERAS) và hoàn thành 90 ngày theo dõi cho 5 bệnh nhân đầu tiên. Đối với giai đoạn thăm dò, các bệnh nhân tham gia sẽ được ghép cặp theo xu hướng với nhóm đối chứng lịch sử trong 5 năm trước khi triển khai ERAS để so sánh kết quả. Kết

quả chính là sự tuân thủ phác đồ; trong khi các kết quả phụ bao gồm thời gian nằm viện, số lần khám cấp cứu, tái nhập viện, phẫu thuật lại, biến chứng, điểm số đau, sử dụng thuốc giảm đau opioid và sự khác biệt về điểm số Chất lượng Phục hồi 9.[34]

Gần đây nhất, Moore *và cộng sự đã đánh giá việc sử dụng gây tê vùng ở một nhóm nhỏ gồm 158 bệnh nhân mắc dị tật tủy sống bẩm sinh (* MMC) đã trải qua phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu dưới theo phác đồ ERAS từ năm 2009 đến năm 2021. Thời gian chuẩn bị gây tê tăng đáng kể từ trung bình 40 phút (khoảng tứ phân vị 34-51) đối với bệnh nhân không được gây tê vùng lên 64 phút (khoảng tứ phân vị 40-97) đối với bệnh nhân được đặt ống thông vùng ($p<0,01$). Tuy nhiên, những bệnh nhân được đặt ống thông vùng có mức sử dụng opioid trong phẫu thuật trung bình thấp hơn đáng kể (0,24 so với 0,80 mg/kg tương đương morphin, $p<0,01$) và mức sử dụng opioid sau phẫu thuật tại bệnh viện thấp hơn (0,05 so với 0,23 mg/kg/ngày tương đương morphin, $p<0,01$) mà không có sự khác biệt về điểm số đau. Họ kết luận rằng bệnh nhân mắc MMC được hưởng lợi từ gây tê vùng, mặc dù có cảm nhận sai lầm về việc ít đau sau phẫu thuật hơn do khiếm khuyết cảm giác của họ.[35]

U nguyên bào sinh dục và u tế bào mầm xâm lấn

Cơ sở dữ liệu này là một trong 2 nghiên cứu đang mở thuộc Nhóm Công tác Ung thư Tiết niệu Nhi khoa . Mục tiêu của nó là đánh giá tỷ lệ mắc u nguyên bào sinh dục và u tế bào mầm ở bệnh nhân mắc rối loạn phát triển giới tính đã trải qua phẫu thuật cắt bỏ tuyến sinh dục và tìm hiểu kết quả điều trị ung thư đối với những bệnh nhân phát triển khối u tiền ác tính hoặc ác tính. Nghiên cứu đang tích cực tuyển chọn các trung tâm tham gia và hiện bao gồm Đại học Kentucky , Bệnh viện Nhi Colorado và Bệnh viện Nhi & Trung tâm Y tế Nebraska .

Mạng lưới cải thiện chăm sóc sỏi thận nhi khoa

PKIDS là một mạng lưới cải thiện chăm sóc bao gồm 26 hệ thống chăm sóc sức khỏe nhi khoa. Mạng lưới này đang tiến hành một nghiên cứu đoàn hệ tiến cứu (NCT04285658) về hiệu quả của nội soi niệu quản, tán sỏi bằng sóng xung kích và phẫu thuật lấy sỏi thận qua da đối với sỏi thận và/hoặc sỏi niệu quản ở bệnh nhân từ 8 đến 21 tuổi. Mục tiêu của nghiên cứu là cải thiện việc lựa chọn các phương pháp điều trị phẫu thuật bằng cách kết hợp các yếu tố và kết quả cụ thể của bệnh nhân. Ủy ban điều hành bao gồm Bệnh viện Nhi Philadelphia (nhà tài trợ), Bệnh viện Nhi Wisconsin , Trung tâm Y tế Bệnh viện Nhi Cincinnati , Bệnh viện Nhi

Boston , Bệnh viện Nhi Ann & Robert H. Lurie Chicago và Đại học Pennsylvania . Khung khái niệm và quy trình đã được mô tả trước đây.[36,37]

Quá trình tuyển chọn bệnh nhân bắt đầu vào tháng 2 năm 2020 và dự kiến hoàn tất vào tháng 1 năm 2024 với mục tiêu tuyển được 1.290 bệnh nhân. Kết quả chính là việc loại bỏ sỏi (được định nghĩa là không còn sỏi tồn dư >4 mm trên siêu âm sau phẫu thuật); trong khi các kết quả phụ bao gồm một số kết quả về trải nghiệm của bệnh nhân (các kết quả về sức khỏe thể chất, tinh thần và xã hội do bệnh nhân tự báo cáo), việc sử dụng thuốc giảm đau và việc sử dụng các nguồn lực chăm sóc sức khỏe.[37]

Hiệp hội Niệu khoa Nhi Tây

WPUC là một dự án hợp tác đa trung tâm khu vực được phát triển tại Bệnh viện Nhi đồng Quận Cam vào năm 2020. Có tổng cộng 19 trung tâm tham gia, bao gồm 3 trung tâm ở Canada, 2 trung tâm ở miền đông Hoa Kỳ và số còn lại ở miền tây Hoa Kỳ .

Holzman *và cộng sự* ban đầu đã đánh giá tác động của đại dịch COVID-19 đối với biểu hiện và cách xử lý xoắn tinh hoàn cấp tính trong một nghiên cứu trên 221 bệnh nhân từ 2 tháng đến 18 tuổi. Thời gian trung bình từ khi xuất hiện triệu chứng đến khi nhập viện đã tăng đáng kể từ 7,5 giờ (khoảng tứ phân vị 4,0–28,0) trong 14 tháng trước đại dịch COVID-19 lên 17,9 giờ (khoảng tứ phân vị 5,5–48,0) trong thời gian đại dịch COVID-19 (p=0,04). Tỷ lệ cắt bỏ tinh hoàn cũng tăng tương ứng từ 40 (29%) bệnh nhân lên 34 (43%) bệnh nhân (p=0,06).[38]

Yamashiro *và cộng sự* cũng tìm cách phát triển một tập bản đồ phẫu thuật về các kỹ thuật sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí bằng cách đánh giá số lượng ca phẫu thuật và các phương pháp ghi chép hồ sơ phẫu thuật cũng như các chi tiết kỹ thuật cho việc sửa chữa tật lỗ tiểu lệch vị trí ở phần xa và gần bằng phương pháp tạo ống rạch. Tổng cộng có 24 (96,0%) bác sĩ phẫu thuật tại 12 trung tâm đã ghi lại hồ sơ phẫu thuật của họ trong hồ sơ bệnh án điện tử (EHR) , trong đó 16 (66,7%) đã chỉnh sửa một mẫu có sẵn. Họ nhận thấy sự khác biệt đáng kể khi sử dụng các sửa đổi riêng của từng bác sĩ phẫu thuật cho hai loại sửa chữa này.[39]

Hợp tác điều trị tổn thương thận do chấn thương ở trẻ em

TRICK là một dự án hợp tác đa trung tâm được phát triển vào năm 2021 để điều trị chấn thương thận ở trẻ em. TRICK đã được trình bày tại một số hội nghị quốc gia nhưng chưa được công bố cho đến nay.

Lucas *và cộng sự* đã đánh giá ban đầu việc theo dõi và các khuyến nghị về hạn chế hoạt động thể chất trong một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu trên 328 bệnh nhân dưới 18 tuổi bị chấn thương thận độ III-V tại 5 trung tâm chấn thương nhi khoa cấp 1 từ năm 2007 đến năm 2020. Việc theo dõi được thực hiện trung bình 30,0 ngày (khoảng tứ phân vị 11,0–56,0) sau khi xuất viện, với phẫu thuật chấn thương ở 110 (33,5%) bệnh nhân, khoa tiết niệu ở 103 (31,4%) bệnh nhân và khoa thận ở 15 (4,6%) bệnh nhân. Chỉ có 184 (56,1%) bệnh nhân nhận được bất kỳ khuyến nghị nào về việc trở lại hoạt động thể chất, với các loại hạn chế và thời gian rất khác nhau, trung bình là 5,0 tuần (khoảng tứ phân vị 2,0–6,0). Những phát hiện này cho thấy cần phải chuẩn hóa việc theo dõi và các khuyến nghị về hạn chế hoạt động thể chất sau chấn thương thận mức độ nặng.[40]

Trong một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu tiếp theo trên 345 bệnh nhân dưới 18 tuổi bị chấn thương thận mức độ nặng trong cùng thời kỳ, Lee *và cộng sự* đã đánh giá tác động của chủng tộc và tình trạng bảo hiểm đối với biểu hiện lâm sàng, cách điều trị và kết quả điều trị. Bệnh nhân da trắng có độ tuổi nhập viện cao hơn đáng kể so với bệnh nhân người Mỹ gốc Phi và những người thuộc các chủng tộc khác (p=0,001) và có tỷ lệ chấn thương xuyên thấu thấp hơn đáng kể so với bệnh nhân người Mỹ gốc Phi (p=0,002), nhưng không có sự khác biệt về tỷ lệ phẫu thuật, nhập viện vào đơn vị chăm sóc tích cực, biến chứng hoặc tử vong. Bệnh nhân có bảo hiểm công cũng có điểm mức độ nghiêm trọng chấn thương cao hơn đáng kể (p=0,02) và tỷ lệ truyền máu cao hơn (p=0,03) so với những người có bảo hiểm tư nhân, nhưng một lần nữa, không có sự khác biệt về tỷ lệ phẫu thuật, nhập viện vào đơn vị chăm sóc tích cực, biến chứng và tử vong.[41]

Tong *và cộng sự* cũng đánh giá tính hữu ích của chụp cắt lớp vi tính pha bài tiết (EPCT) trong một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu trên 343 bệnh nhân dưới 18 tuổi bị chấn thương thận mức độ nặng trong cùng thời kỳ. Bệnh nhân được chụp EPCT có khả năng được đặt stent niệu quản cao hơn đáng kể so với những bệnh nhân được chụp CT không phải EPCT (p=0,009), nhưng không có sự khác biệt về thời gian nằm viện hoặc tỷ lệ chụp ảnh chậm, can thiệp phẫu thuật hoặc X quang chậm, biến chứng, tái nhập viện hoặc tử vong. Những phát hiện này đặt ra câu hỏi về tính hữu ích của EPCT đối với chấn thương thận mức độ nặng và cho thấy cần nghiên cứu thêm để xác định những người có thể hưởng lợi từ chụp CT đa pha .[42]

Gần đây nhất, Flores *và cộng sự* đã đánh giá hiệu quả của việc chụp CT lặp lại trong một nghiên cứu đoàn hệ hồi cứu trên 84 bệnh nhân dưới 18 tuổi bị chấn thương thận độ IV-V đơn độc từ năm 2007 đến năm 2022. Không có sự

khác biệt về tỷ lệ can thiệp phẫu thuật hoặc X quang bị trì hoãn, biến chứng, tái nhập viện hoặc tử vong ở những bệnh nhân được chụp CT lặp lại và những bệnh nhân không được chụp chiếu hoặc chỉ được siêu âm thận. Những phát hiện này đặt ra câu hỏi về hiệu quả của việc chụp CT lặp lại đối với chấn thương thận mức độ nặng và cho thấy cần có hướng dẫn cụ thể cho trẻ em.[43]

Bảng 1 Tóm tắt các hợp tác đa trung tâm trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa

Tên	Đề tài	Ngày xuất xứ	Trưởng nhóm nghiên cứu	Trang web
U nguyên bào sinh dục và u tế bào mầm xâm lấn ở DSD	GCT trong DSD	2017	Amanda F. Saltzman và Nicholas G. Cost	
MIBEC	CPRE cho bệnh bàng quang lộn ngoài	2013	*Trung tâm cụ thể*	
NSBPR	Tật nứt đốt sống	2008	*Trung tâm cụ thể*	
Mạng PKIDS	Điều trị sỏi tiết niệu bằng phẫu thuật	2020	Gregory E. Tasian	
PUMA	Đa dạng	2017	*Nghiên cứu cụ thể*	
Hiệp hội PURS	Phẫu thuật nội soi có hỗ trợ robot	2015	Mohan S. Gundeti	
THEO ĐUỔI	ERAS cho phẫu thuật tái tạo đường tiết niệu	2017	Kyle O. Rove	

Tên	Đề tài	Ngày xuất xứ	Trưởng nhóm nghiên cứu	Trang web
	dưới			
Mạng lưới PURSUIT	CAKUT	2016	Vijaya M. Vemulakonda	
Thử nghiệm PUSH	Lượng chất lỏng cần thiết cho bệnh sỏi thận	2017	Charles D. Scales	
Sổ đăng ký bệnh thận ứ nước SFU	Ứ nước thận trước sinh	2006	CD Anthony Herndon	
LỪA	Chấn thương thận	2021	*Trung tâm cụ thể*	
TRỌNG TÀI	Quy trình quản lý tiết niệu cho bệnh tật nứt đốt sống	2014	*Trung tâm cụ thể*	
WPUC	Đa dạng	2020	Anthony E. Khoury	

Phần kết luận

Gần đây, nhiều dự án hợp tác đa trung tâm đã được phát triển tại Hoa Kỳ về nhiều chủ đề khác nhau trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa. Nhìn chung, các dự án này có chất lượng cao hơn, với đa số có cỡ mẫu lớn và thiết kế nghiên cứu tiền cứu. Những dự án hợp tác đa trung tâm kiểu này rất quan trọng đối với sự phát triển của lĩnh vực tiết niệu nhi khoa.

Điểm chính

- Chất lượng nghiên cứu trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa từ trước đến nay thường thấp do phần lớn là các nghiên cứu hồi cứu quy mô nhỏ tại các trung tâm đơn lẻ.

- Sự hợp tác đa trung tâm mang lại nhiều lợi thế, bao gồm cỡ mẫu lớn hơn để tăng sức mạnh thống kê (điều này đặc biệt quan trọng đối với các bệnh hiếm gặp và phức tạp), tính khái quát cao hơn, phân bổ khối lượng công việc đồng đều hơn cho nghiên cứu, cơ hội giáo dục và tài trợ, xây dựng mối quan hệ với các trung tâm tham gia và xây dựng một lĩnh vực chuyên môn.
- Nhiều dự án hợp tác đa trung tâm gần đây đã được phát triển tại Hoa Kỳ với thiết kế nghiên cứu chất lượng cao hơn về nhiều chủ đề khác nhau trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa.

Chương 63: Cải tiến chất lượng điều trị trong Tiết niệu Nhi (Quality Improvement in Pediatric Urology)

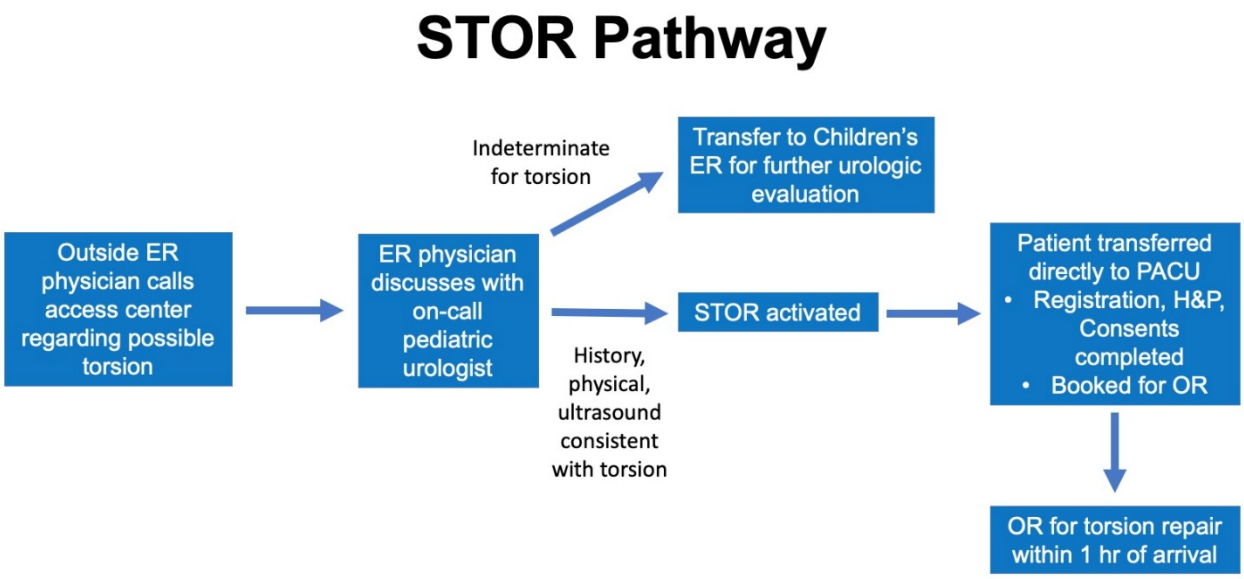
Năm 1999, Viện Y học đã nhấn mạnh sự cần thiết phải tự xem xét và cải thiện các hoạt động y tế khi báo cáo rằng những sai sót có thể phòng ngừa đã dẫn đến gần 98.000 ca tử vong mỗi năm. Phát hiện đáng chú ý này nhấn mạnh tầm quan trọng của việc đánh giá kết quả điều trị của bệnh nhân và xây dựng các chiến lược để cải thiện quy trình y tế và cung cấp dịch vụ chăm sóc an toàn, hiệu quả và công bằng.[1]Trong vài thập kỷ qua, việc chú trọng ngày càng tăng vào cải thiện chất lượng (QI) và an toàn bệnh nhân, được tích hợp vào giáo dục y khoa và thực tiễn bệnh viện. Mặc dù ban đầu việc áp dụng còn chậm, nhưng các sáng kiến cải thiện chất lượng này đang ngày càng phổ biến trong chuyên khoa tiết niệu nhi. Chương này sẽ cung cấp một cái nhìn tổng quan ngắn gọn về các sáng kiến QI khác nhau trong chuyên khoa tiết niệu nhi và phương pháp luận QI . Điều quan trọng cần lưu ý là các sáng kiến QI được đề cập dưới đây không phải là toàn diện, và nhiều trung tâm có thể có các dự án QI khác chưa được nêu ra.

Các sáng kiến cải thiện chất lượng trong chăm sóc bệnh nhân

Xoắn tinh hoàn

Xoắn tinh hoàn là một trường hợp cấp cứu tiết niệu ở trẻ em, ước tính ảnh hưởng đến 3,8 trên 100.000 bé trai mỗi năm. Phẫu thuật cắt bỏ tinh hoàn được thực hiện trong 41,9% trường hợp tinh hoàn bị xoắn không còn khả năng sống sót.[2]Các yếu tố góp phần dẫn đến việc phải cắt bỏ tinh hoàn bao gồm sự chậm trễ trong việc đến khám, chẩn đoán, vận chuyển và can thiệp phẫu thuật. Nhiều cơ sở y tế đã triển khai các quy trình chăm sóc cải tiến chất lượng (QI) để đẩy nhanh quá trình thăm khám bệnh nhân bị xoắn tinh hoàn với hy vọng giảm thời gian can thiệp.

Năm 2012, Trung tâm Y tế Nhi đồng Dallas đã triển khai quy trình chuyển thẳng đến phòng mổ (STOR), theo đó các trường hợp xoắn tinh hoàn được chẩn đoán bằng siêu âm từ các cơ sở y tế khác sẽ được chuyển đến mà không cần qua phòng cấp cứu (ER) (Hình 1). Những bệnh nhân này được đưa đến khu vực chuẩn bị phẫu thuật để đánh giá sau khi bác sĩ chuyên khoa tiết niệu nhi trực và bác sĩ phòng cấp cứu trao đổi với bác sĩ. Khi quy trình được kích hoạt, đội ngũ phòng mổ sẽ được huy động và nếu cần phẫu thuật sau khi được đội ngũ tiết niệu nhi đánh giá lại, bệnh nhân sẽ được lấy giấy đồng ý và được đưa đến phòng mổ trong vòng một giờ kể từ khi đến. Quy trình STOR đã giảm đáng kể thời gian trung bình từ khi đến đến khi rạch da từ 94 phút xuống còn 54 phút, nhưng chỉ có 46,8% bệnh nhân được phẫu thuật trong vòng 6 giờ kể từ khi xuất hiện triệu chứng. Do đó, tỷ lệ mất tinh hoàn không khác biệt đáng kể so với tỷ lệ trước khi triển khai quy trình. Cần có những cải tiến quy trình hơn nữa để giảm thời gian thiếu máu cục bộ trước khi chuyển viện nhằm bảo tồn tinh hoàn.[3]



Hình 1. Sơ đồ quy trình STOR (Straight to Operating Room - Chuyển thẳng đến phòng mổ) **. Sơ đồ quy trình xử lý xoắn buồng trứng tại Trung tâm Y tế Nhi đồng Dallas. Các trường hợp xoắn buồng trứng được xác nhận bằng siêu âm sẽ được chuyển thẳng đến khu vực chuẩn bị phẫu thuật. Với quy trình này, phòng cấp cứu (** ER) được bỏ qua, giúp giảm thời gian chờ đến phòng mổ. Các trường hợp chưa xác định được chẩn đoán sẽ được chuyển đến phòng cấp cứu để đánh giá tiết niệu thêm. (Phòng cấp cứu - ER ; Phòng hồi sức sau gây mê - PACU ; Khám bệnh sử và thực thể - H&P; Phòng mổ - OR)

Zee *và cộng sự* đã báo cáo kinh nghiệm của họ trong việc tạo ra một quy trình chăm sóc nhanh cho trường hợp xoắn tinh hoàn (ACT) nhằm rút ngắn thời gian can thiệp phẫu thuật đối với các trường hợp xoắn tinh hoàn nhập viện cấp cứu tại Trung tâm Y tế Quốc gia Trẻ em . Quy trình này đã giảm thời gian từ khi phân loại bệnh nhân tại phòng cấp cứu đến phòng mổ từ trung bình 196 phút xuống còn 127 phút. Tuy nhiên, tỷ lệ cắt bỏ tinh hoàn không thay đổi, cho thấy rằng mặc dù thời gian từ phòng cấp cứu đến phòng mổ đã giảm , vẫn cần có thêm nghiên cứu để giảm tổng thời gian thiếu máu cục bộ ở tinh hoàn.[4]

Nhiều cơ sở y tế, bao gồm Bệnh viện Nhi Philadelphia, Bệnh viện Nhi Colorado và các bệnh viện khác, đã xây dựng các quy trình quản lý cho các bác sĩ cấp cứu để hướng dẫn việc chẩn đoán và điều trị các bé trai bị đau cấp tính ở bìu. Những quy trình này giúp đẩy nhanh quá trình chẩn đoán xoắn tinh hoàn. Tuy nhiên, cần nỗ lực hơn nữa để nâng cao nhận thức cộng đồng về các dấu hiệu và triệu chứng của xoắn tinh hoàn nhằm rút ngắn thời gian từ khi xuất hiện triệu chứng đến khi được khám chữa bệnh.

Phục hồi nhanh hơn sau phẫu thuật

Các phác đồ phục hồi tăng cường sau phẫu thuật thúc đẩy các phương pháp chăm sóc hậu phẫu tiêu chuẩn hóa, dựa trên bằng chứng và nhằm mục đích cải thiện quá trình phục hồi của bệnh nhân sau các cuộc phẫu thuật lớn. Các phác đồ này đã được áp dụng rộng rãi trong chăm sóc phẫu thuật người lớn và đã được chứng minh là làm giảm thời gian nằm viện sau phẫu thuật, tỷ lệ biến chứng và chi phí.[5,6]Ngược lại, việc triển khai ERAS trong phẫu thuật nhi khoa diễn ra chậm hơn, vì hiệu quả của nó chưa được nghiên cứu kỹ lưỡng ở trẻ em. Quan niệm cho rằng ERAS sẽ mang lại lợi ích tối thiểu cho các thủ thuật nhi khoa, vốn thường có tỷ lệ biến chứng và tử vong thấp, cũng đã làm chậm quá trình phát triển và áp dụng các phác đồ ERAS nhi khoa tiêu chuẩn .[7]Trong thập kỷ qua, quan điểm này đã thay đổi, và việc áp dụng ERAS ngày càng tăng ở trẻ em với hy vọng cải thiện quá trình hồi phục sau phẫu thuật lớn.[8,9]Một cuộc khảo sát các bác sĩ tiết niệu nhi khoa về ERAS cho thấy 54% báo cáo đã áp dụng các yếu tố ERAS khác nhau trong chăm sóc hậu phẫu, mặc dù chỉ có 20% báo cáo có một quy trình được thiết lập tại các cơ sở y tế của họ.[10]

Trong chuyên khoa tiết niệu nhi, các phác đồ ERAS đã được triển khai tại nhiều cơ sở y tế để cải thiện quá trình hồi phục cho trẻ em trải qua phẫu thuật tái tạo bàng quang, bao gồm phẫu thuật tăng thể tích bàng quang, tái tạo cổ bàng quang hoặc tạo kênh đặt ống thông. Rove *và cộng sự* đã báo cáo kinh nghiệm của họ về ERAS tại Bệnh viện Nhi Colorado và ghi nhận sự

giảm thời gian nằm viện sau phẫu thuật từ 8 xuống còn 5,7 ngày so với nhóm đối chứng không áp dụng ERAS trước đây . Họ cũng báo cáo giảm 30% nguy cơ biến chứng ở nhóm ERAS (OR 0,71, 95% CI 0,51–0,97).[11]Tương tự, Chu *và cộng sự* cũng lưu ý rằng thời gian nằm viện của trẻ em trải qua phẫu thuật tái tạo bàng quang đã giảm từ trung bình 9 ngày xuống còn 4 ngày sau khi triển khai ERAS tại Bệnh viện Nhi Lurie, mặc dù không ghi nhận sự thay đổi đáng kể nào về tỷ lệ biến chứng.[12]Những nghiên cứu này cho thấy ERAS có thể có lợi cho trẻ em trải qua phẫu thuật tái tạo bàng quang lớn. Một thử nghiệm đa trung tâm (Nỗ lực **phục** hồi sau phẫu thuật **tiết niệu** nhi khoa **)** với sự tham gia của hơn tám trung tâm trên khắp Hoa Kỳ đang được tiến hành và đang đánh giá hiệu quả của ERAS ở trẻ em trải qua phẫu **thuật** tái tạo bàng quang. Kết quả từ thử nghiệm này sẽ cung cấp thông tin hữu ích trong việc xác định các yếu tố cụ thể nào của ERAS là quan trọng và sẽ giúp hoàn thiện các lộ trình ERAS trong tương lai cho nhóm bệnh nhân này.[13]Danh sách các yếu tố của ERAS được thể hiện trong Hình 2 .

ERAS Elements

Pre-operative	Intra-operative	Post-operative
ERP Counseling	**Regional anesthesia**	**No nasogastric tube**
Carbohydrate load	**Avoiding excess drains**	**Nausea/vomiting prevention**
Avoiding prolonged fasting	**Euvolemia**	**Early feeding**
No bowel prep	**Normothermia**	**Early mobilization**
Nutritional optimization	**Minimizing opioids**	**Adjunct pain medication**
Optimize underlying conditions	**Minimally invasive approach**	**Early removal of IVF**
Prehabilitation	**DVT prophylaxis**	**Early removal of drains**
Minimize opioids	**Antibiotic prophylaxis**	**Minimizing opioids**
		Gum chewing
		Nutritional consult

Bolded elements tracked by the PURSUE study

Hình 2. Các yếu tố ERAS . Bảng liệt kê các yếu tố phục hồi tăng cường khác nhau được triển khai như một phần của quy trình Phục hồi Tăng cường Sau Phẫu thuật (ERAS) của cơ sở y tế. Các yếu tố được in đậm được theo dõi như một phần của nghiên cứu đa trung tâm PURSUE .

Nhiều yếu tố của ERAS , bao gồm cho ăn sớm, rút ống thông sớm và vận động sớm, đã được thực hiện cho bệnh nhân trải qua phẫu thuật cấy ghép niệu quản và tạo hình bể thận, một sự thay đổi so với các thực hành trước đây.[7]Mặc dù không nhất thiết phải có các quy trình tiêu chuẩn hóa cho những trường hợp này, nhưng những thay đổi trong thực hành này phản ánh

những nỗ lực không ngừng nhằm cải thiện chăm sóc hậu phẫu cho bệnh nhân tiết niệu nhi khoa.

Sử dụng thuốc giảm đau opioid ở trẻ em

Trong vài thập kỷ gần đây, số ca tử vong do quá liều opioid ngày càng tăng và là nguyên nhân gây ra một nửa số ca tử vong do quá liều thuốc ở trẻ em từ năm 1999 đến năm 2007.[14]Trước tình trạng lạm dụng thuốc giảm đau opioid, nhiều nghiên cứu đã xem xét mô hình kê đơn thuốc opioid sau phẫu thuật tiết niệu ở trẻ em, cho thấy sự khác biệt lớn về thói quen kê đơn giữa các bác sĩ.[15,16]Garren *và cộng sự* cũng lưu ý thêm rằng 62% bệnh nhân tiết niệu nhi không cần hoặc không sử dụng hết toàn bộ đơn thuốc opioid được cấp.[17]Trước tình trạng lạm dụng thuốc giảm đau opioid, các bác sĩ tiết niệu nhi khoa đã không ngừng nỗ lực hạn chế việc kê đơn thuốc opioid sau phẫu thuật.

Nhiều cơ sở y tế nhi khoa đã sử dụng khuôn khổ cải tiến chất lượng (QI) để giảm thiểu việc kê đơn thuốc opioid cho các thủ thuật tiết niệu ngoại trú. O'Kelly *và cộng sự* đã triển khai một sáng kiến QI tại Bệnh viện Nhi đồng Sick Children để giảm việc kê đơn thuốc opioid cho trẻ em trải qua phẫu thuật sửa chữa chứng hẹp niệu đạo. Sáng kiến này đã giảm thành công 56% số lượng đơn thuốc và không ghi nhận sự khác biệt đáng kể về điểm số đau hoặc kết quả hậu phẫu.[18]Mittal *và cộng sự* đã triển khai một sáng kiến tương tự tại Bệnh viện Nhi Philadelphia để giảm số lượng đơn thuốc opioid cho bệnh nhân trải qua các thủ thuật tiết niệu nhi ngoại trú. Họ đã giảm thành công tỷ lệ kê đơn từ 43,9% xuống còn 2,3% với mức độ hài lòng cao của bệnh nhân.[19]Cardona-Grau *và cộng sự* đã sử dụng mô hình Lập kế hoạch-Thực hiện-Nghiên cứu-Hành động (PDSA) và giảm 50% số lượng đơn thuốc opioid sau các thủ thuật tiết niệu ở trẻ em. Họ ghi nhận không có sự khác biệt về điểm số đau sau khi áp dụng mô hình này.[20]Nhiều sáng kiến tương tự khác đang được triển khai, và thành công của chúng có thể sẽ được tăng cường nhờ các quy định của tiểu bang nhằm đối phó với cuộc khủng hoảng thuốc phiện.[21]

Các nỗ lực song song cũng đang được thực hiện để nâng cao nhận thức cộng đồng về cách xử lý thuốc phiện đúng cách. Garren *và cộng sự* nhấn mạnh rằng 78% bệnh nhân không xử lý thuốc phiện dư thừa và rất ít người được tư vấn trước và sau phẫu thuật về cách bảo quản và xử lý đúng cách.[17]Butler *và cộng sự* cũng lưu ý rằng việc xử lý thuốc phiện không đúng cách sau các ca phẫu thuật tiết niệu ở trẻ em còn hạn chế mặc dù đã biết các phương pháp xử lý thích hợp. Nghiên cứu của họ cho thấy tư vấn từ chuyên gia y tế có thể

cải thiện tỷ lệ xử lý đúng cách, nhưng cần thêm các sáng kiến cải tiến chất lượng để đánh giá vấn đề này tốt hơn .

Phòng khám chuyển tiếp

Trẻ em mắc tật nứt đốt sống thường có nhu cầu y tế đa ngành phức tạp và được chăm sóc bởi các bác sĩ tiết niệu nhi khoa, bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình, bác sĩ phẫu thuật thần kinh, và các bác sĩ chuyên khoa vật lý trị liệu và phục hồi chức năng hoặc bác sĩ nhi khoa phát triển và hành vi. Khi y học ngày càng phát triển, tuổi thọ của nhóm đối tượng này đã tăng lên, dẫn đến việc chuyển giao chăm sóc sang các chuyên khoa dành cho người lớn.[22,23]Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng 20% thanh thiếu niên mắc tật nứt đốt sống vẫn cần sự trợ giúp của người chăm sóc trong việc đặt ống thông tiểu định kỳ.[24]Sự sẵn sàng chuyển đổi có liên quan đến trình độ hiểu biết về sức khỏe của bệnh nhân, và các chương trình tập trung vào việc phát triển trình độ này là rất quan trọng.[25]Do nhiều nguyên nhân, quá trình chuyển đổi này không phải lúc nào cũng diễn ra suôn sẻ. Nhiều bệnh nhân gặp khó khăn trong việc thiết lập mối quan hệ chăm sóc với các chuyên gia dành cho người lớn và quản lý các nhu cầu y tế của họ khi trưởng thành.

Mặc dù không có hướng dẫn cụ thể nào, nhiều cơ sở y tế đã thành lập các phòng khám chuyển tiếp để hỗ trợ và hướng dẫn bệnh nhân trong quá trình này. Tại Trung tâm Y tế Nhi đồng Dallas, bệnh nhân mắc tật nứt đốt sống được khám tại phòng khám tiết niệu chuyển tiếp dành cho người lớn sau khi đủ 18 tuổi bởi bác sĩ tiết niệu, y tá và nhân viên xã hội. Nhóm nghiên cứu lưu ý rằng thanh thiếu niên mắc chứng bàng quang thần kinh cần được hướng dẫn về quản lý thuốc, cách thức làm việc với các công ty bảo hiểm y tế và quản lý tài chính cá nhân. Sự tham gia của nhân viên xã hội và điều dưỡng đóng vai trò rất quan trọng trong việc hỗ trợ quá trình chuyển tiếp.[26]Tại Halifax, Canada, bệnh nhân sẽ luân phiên khám tại các phòng khám tiết niệu nhi khoa và người lớn trong năm đầu tiên của quá trình chuyển đổi.[27]Tại Bệnh viện Nhi Philadelphia, các bệnh nhân được cả bác sĩ nhi khoa và bác sĩ người lớn khám chữa bệnh trong cùng một không gian phòng khám nhằm tạo điều kiện thuận lợi cho việc xây dựng lòng tin giữa bác sĩ và bệnh nhân trong một môi trường quen thuộc và an toàn.[22]Có nhiều mô hình chuyển đổi khác nhau và nhiều tổ chức, bao gồm cả những tổ chức đã đề cập ở trên, đã thiết lập các chương trình để hỗ trợ quá trình đầy thách thức và phức tạp này. Tuy nhiên, bất chấp sự hiện diện của các phòng khám chuyển đổi, một số trung tâm đã ghi nhận tỷ lệ chuyển đổi thành công thấp đáng ngạc nhiên, cho thấy cần nhiều nghiên cứu và sáng kiến cải tiến chất lượng hơn nữa trong nỗ lực này.[28]

Viêm bàng quang xuất huyết

Viêm bàng quang xuất huyết có thể xảy ra ở trẻ em đã trải qua xạ trị vùng chậu hoặc bị giảm tiểu cầu do hóa trị hoặc ghép tủy xương. Các trường hợp viêm bàng quang xuất huyết nặng dẫn đến bí tiểu, tạo ra một vòng luẩn quẩn làm bàng quang ngày càng căng giãn và lượng máu đông tăng lên. Những trường hợp này rất khó điều trị và ảnh hưởng nghiêm trọng đến chất lượng cuộc sống của bệnh nhân.

Do chưa có hướng dẫn cụ thể, phương pháp quản lý đa ngành có thể mang lại lợi ích trong các trường hợp nặng. Tại Trung tâm Y tế Nhi đồng Dallas, một nhóm công tác về viêm bàng quang xuất huyết bao gồm các bác sĩ tiết niệu, bác sĩ ung bướu, bác sĩ bệnh truyền nhiễm, bác sĩ X quang can thiệp và dược sĩ đã được thành lập vào năm 2020 để xây dựng phương pháp tiếp cận từng bước đối với các trường hợp này. Hướng dẫn của bệnh viện hiện đang được xây dựng.

Giảm thiểu lãng phí

Giảm thiểu lãng phí trong phòng mổ ngày càng trở nên quan trọng khi chi phí chăm sóc sức khỏe tiếp tục tăng cao. Nhiều bác sĩ tiết niệu nhi khoa đã thúc đẩy việc tiêu chuẩn hóa dụng cụ phẫu thuật để giảm chi phí xử lý lại. Koyle *và cộng sự* đã tiêu chuẩn hóa khay dụng cụ phẫu thuật thoát vị ở trẻ em được sử dụng bởi các bác sĩ phẫu thuật và tiết niệu nhi khoa. Họ đã giảm thời gian xử lý dụng cụ xuống còn một nửa. Mặc dù việc giảm chi phí không được đánh giá cụ thể, nhưng một cuộc khảo sát các bác sĩ phẫu thuật và y tá đã ghi nhận sự cải thiện về an toàn, chất lượng và hiệu quả.[29]Nast và Swords đã giảm 39% số lượng dụng cụ trong khay đồ phẫu thuật tiết niệu sinh dục và giảm chi phí hàng năm 3.489,42 đô la tại Bệnh viện Nhi Rady. Áp dụng phương pháp tương tự, họ tiếp tục cải tiến các khay dụng cụ phẫu thuật khác và ước tính tiềm năng tiết kiệm hàng năm là 14.588 đô la.[30]Nhóm chuyên khoa tiết niệu tại Bệnh viện Nhi Lurie cũng đã giảm số lượng dụng cụ trong khay phẫu thuật được sử dụng cho các ca phẫu thuật vùng bẹn và dương vật bằng phương pháp DMAIC (Xác định, Đo lường, Phân tích, Cải thiện, Kiểm soát) và thu được kết quả tích cực (E. Johnson, trao đổi cá nhân, ngày 29 tháng 9 năm 2021).

Nâng cao chất lượng đào tạo chuyên khoa Niệu khoa Nhi

Tầm quan trọng của việc đào tạo các bác sĩ mới về cải tiến chất lượng (QI) được nhấn mạnh trong chuyên khoa tiết niệu nhi. Là một phần của chương trình đào tạo chuyên khoa, các bác sĩ nội trú chuyên khoa tiết niệu nhi được yêu cầu hoàn thành một dự án QI của bệnh viện . Thông qua quá

trình trải nghiệm này, họ học được phương pháp QI và trải nghiệm những thách thức trong việc vượt qua các rào cản triển khai tại bệnh viện và nhận được sự ủng hộ từ các bên liên quan.[31]

Phương pháp cải tiến chất lượng (QI) cũng đã được sử dụng để cải thiện giáo dục y khoa. Sharma *và cộng sự* đã triển khai một sáng kiến QI nhằm nâng cao sự tự tin và chuyên môn của các nhà cung cấp dịch vụ y tế trong việc đánh giá chứng tinh hoàn ẩn.[32]Tình trạng tinh hoàn ẩn ảnh hưởng đến 1-3% trẻ trai sinh đủ tháng và là một yếu tố nguy cơ đã biết đối với sự phát triển ung thư tinh hoàn. Nó có thể dẫn đến giảm khả năng sinh sản nếu cả hai tinh hoàn đều bị ảnh hưởng. Chẩn đoán kịp thời là điều bắt buộc, nhưng sự thoải mái và tự tin của các bác sĩ chăm sóc ban đầu trong việc chẩn đoán có thể khác nhau. Các tác giả đã khảo sát sinh viên y khoa, bác sĩ gia đình, bác sĩ nhi khoa, bác sĩ nội trú tiết niệu và bác sĩ nhi khoa về đào tạo cơ bản và sự tự tin trong việc khám tinh hoàn ẩn. Sau đó, một kỳ thi có giám sát do bác sĩ tiết niệu nhi khoa thực hiện và một cuộc khảo sát theo dõi 3 tháng sau đó. Can thiệp này đã cải thiện sự tự tin của các nhà cung cấp dịch vụ y tế trong kỹ năng chẩn đoán và khám bệnh.[32]Khi chúng ta tiếp tục cải thiện chất lượng giáo dục y khoa và phản hồi, các nghiên cứu tương tự sẽ hữu ích để xác định những lỗ hổng trong kiến thức và nâng cao chất lượng đào tạo chuyên khoa tiết niệu.

Cơ sở hạ tầng

Địa phương

Nhiều cơ sở y tế đã thiết lập các chương trình cải tiến chất lượng (QI) và an toàn bệnh nhân khi tầm quan trọng của QI ngày càng được công nhận. Các chuyên gia tư vấn QI giúp các nhà cung cấp dịch vụ thiết kế và thực hiện các sáng kiến QI , tổ chức các cuộc họp với các bên liên quan chính và hợp tác với các chuyên gia công nghệ thông tin để sử dụng hệ thống hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) của cơ sở nhằm duy trì những nỗ lực này. Với việc trích xuất dữ liệu tự động thông qua EMR , việc kiểm toán kết quả của các sáng kiến QI cũng có thể được thực hiện dễ dàng hơn.[33]

Quốc gia

Ở cấp quốc gia, Hiệp hội Phẫu thuật viên Hoa Kỳ đã thành lập Chương trình Cải thiện Chất lượng Phẫu thuật Nhi khoa Quốc gia (ACS NSQIP Peds) để đánh giá và cải thiện tốt hơn chất lượng chăm sóc phẫu thuật cho trẻ em. Các đơn vị tham gia NSQIP Peds cung cấp dữ liệu điều chỉnh theo rủi ro về kết quả phẫu thuật trong vòng 30 ngày, có thể được sử dụng để thiết lập các

chỉ số chất lượng. Việc tăng cường sự tham gia của chuyên khoa tiết niệu nhi khoa đã được khuyến khích.[34]

Phương pháp luận và cách tiếp cận cải tiến chất lượng

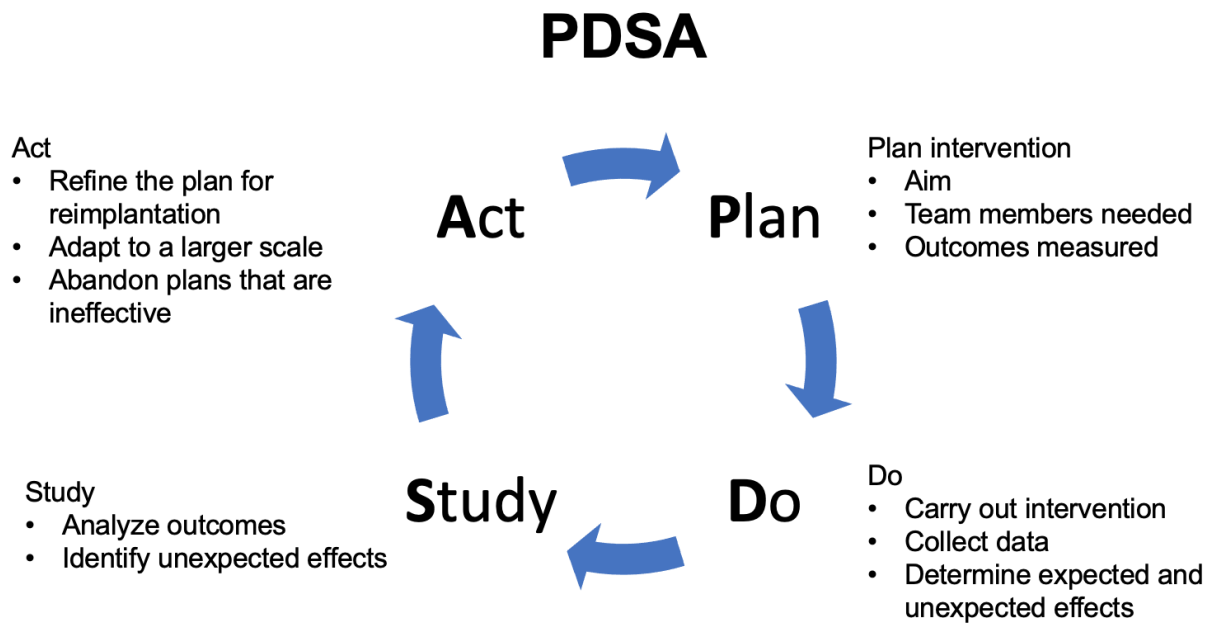
Có nhiều nguồn tài liệu dành cho những người quan tâm đến việc nâng cao kiến thức về phương pháp cải tiến chất lượng (QI). Viện Cải tiến Chăm sóc Sức khỏe (IHI) cung cấp cả các chương trình học trực tiếp và trực tuyến, cùng với tùy chọn cấp chứng chỉ để trở thành Chuyên gia An toàn Bệnh nhân được Chứng nhận. Trường Cao đẳng Phẫu thuật Hoa Kỳ cũng cung cấp một khóa học tự học về những kiến thức cơ bản của các phương pháp QI . Nhiều tổ chức khác nhau cung cấp các chương trình chứng chỉ hoặc thạc sĩ về QI và an toàn bệnh nhân cho những người muốn theo đuổi bằng cấp cao hơn trong lĩnh vực này.

Squire 2.0

Để cung cấp một khuôn khổ cho việc báo cáo các công trình cải tiến chất lượng, hướng dẫn Tiêu chuẩn Báo cáo Xuất sắc về Cải tiến Chất lượng (SQUIRE) đã được giới thiệu vào năm 2008. Phiên bản sửa đổi (SQUIRE 2.0) được giới thiệu vào năm 2015. Hướng dẫn này khuyến khích các tác giả trình bày chi tiết về bản chất và tầm quan trọng của vấn đề được giải quyết, mô tả chi tiết cách thức thực hiện can thiệp sao cho người khác có thể tái tạo được, và đánh giá tác động cũng như tính bền vững của can thiệp.[35]Việc tuân thủ hướng dẫn SQUIRE 2.0 ngày càng được khuyến khích trong các ấn phẩm về cải tiến chất lượng trong lĩnh vực tiết niệu nhi khoa.[36]

Mô hình cải tiến và PDSA

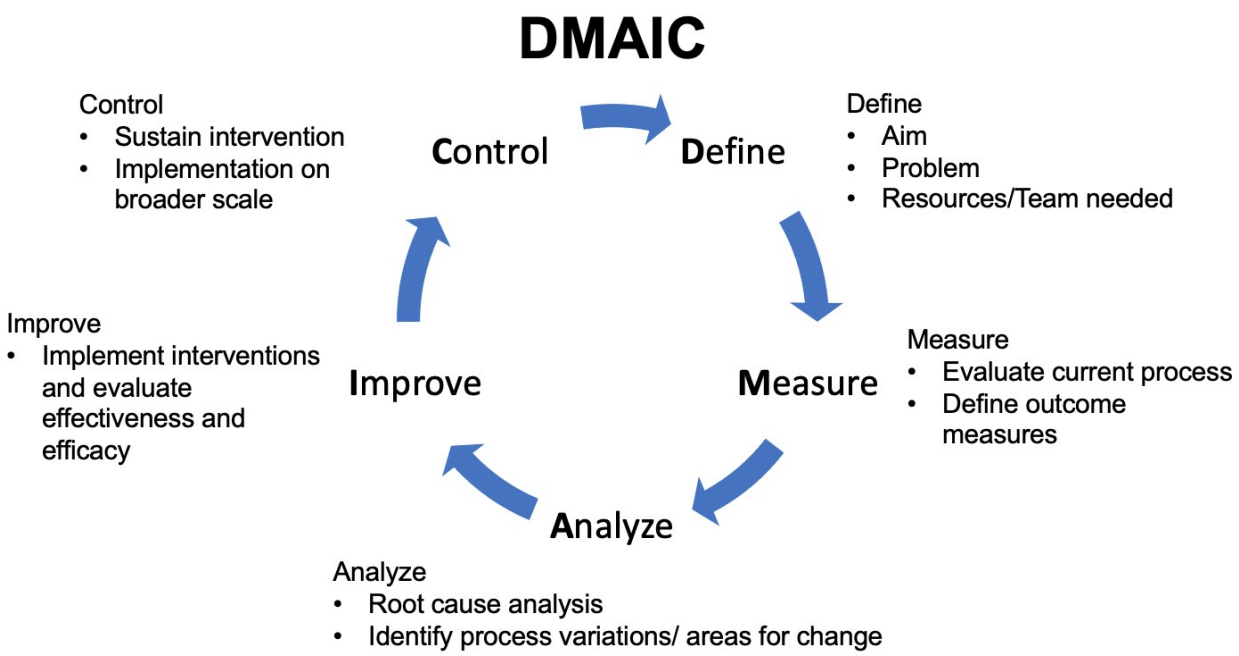
Có nhiều khuôn khổ khác nhau để triển khai cải tiến chất lượng . Một trong những cách tiếp cận đó là Mô hình Cải tiến, được phát triển bởi các cộng sự trong lĩnh vực Cải tiến Quy trình.[37]Theo khuôn khổ này, nhóm đặt ra ba câu hỏi cơ bản nhằm giải quyết mục tiêu của sự can thiệp, xác định các biện pháp để đánh giá hiệu quả của sự can thiệp và xác định các lĩnh vực cần thay đổi để cải thiện. Hiệu quả của sự thay đổi hoặc can thiệp sau đó được kiểm tra thông qua phương pháp Lập kế hoạch-Thực hiện-Nghiên cứu-Hành động (Hình 3). Sự thay đổi được đề xuất được thực hiện và hiệu quả được đánh giá. Sau khi thực hiện sự can thiệp trên quy mô nhỏ và đánh giá kết quả, sự can thiệp sau đó được tinh chỉnh và sau đó được thực hiện trên quy mô rộng hơn.[37]



Hình 3 PDSA . Sơ đồ mô tả chi tiết cách tiếp cận Lập kế hoạch-Thực hiện-Nghiên cứu-Hành động (PDSA).

Lean Six Sigma và DMAIC

Lean Six Sigma kết hợp các phương pháp tư duy Lean và Six Sigma. Tư duy Lean bắt nguồn từ ngành công nghiệp ô tô Nhật Bản và tập trung vào việc giảm thiểu lãng phí. Với phương pháp này, người ta trước tiên nghiên cứu quy trình cần cải tiến và loại bỏ các quy trình lãng phí.[38]Six Sigma là một phương pháp có cấu trúc để cải tiến quy trình và chất lượng, bắt nguồn từ ngành công nghiệp sản xuất. Sự kết hợp của hai phương pháp này được gọi là Lean Six Sigma. Theo khuôn khổ này, các nhóm tiếp cận các dự án cải tiến chất lượng thông qua năm giai đoạn: Xác định, Đo lường, Phân tích, Cải tiến, Kiểm soát (Hình 4). Trong giai đoạn Xác định, vấn đề cần giải quyết được xác định. Dữ liệu cơ sở được thu thập trong giai đoạn Đo lường. Trong giai đoạn Phân tích, nguyên nhân gốc rễ của vấn đề được làm rõ và các biện pháp cải tiến được thực hiện. Trong giai đoạn Kiểm soát, các thay đổi đã thực hiện được duy trì.[39]



Hình 4. DMAIC . Sơ đồ mô tả chi tiết phương pháp Xác định-Đo lường-Phân tích-Cải tiến-Kiểm soát.

Định hướng tương lai

Cải thiện chất lượng đang ngày càng được chú trọng trong chuyên khoa tiết niệu nhi, nhưng vẫn còn một chặng đường dài phía trước. So với nghiên cứu lâm sàng thông thường, phương pháp luận, quy trình thực hiện và quản lý các rào cản triển khai toàn cầu và cấp cơ sở là đặc biệt quan trọng đối với sự thành công của các dự án cải thiện chất lượng . Mặc dù các tạp chí, bao gồm cả Tạp chí Tiết niệu Nhi khoa, đang xuất bản nhiều bài báo về cải thiện chất lượng hơn , nhưng số lượng ấn phẩm này vẫn còn thiếu trong y văn chuyên ngành tiết niệu. Một diễn đàn thảo luận dành cho những người đam mê cải thiện chất lượng trong chuyên khoa tiết niệu nhi có thể giúp thúc đẩy các dự án tiến lên khi chúng ta cùng nhau vượt qua các rào cản triển khai và học hỏi kinh nghiệm cũng như khó khăn của nhau. Tính chất tương đối hiếm gặp của các bệnh lý tiết niệu nhi cũng khiến việc định nghĩa "chất lượng" trở nên khó khăn vì chúng ta bị hạn chế bởi sự hiện diện của bằng chứng chất lượng cao để hỗ trợ các thực hành tốt nhất.[36]Tuy nhiên, việc áp dụng các phương pháp dựa trên dữ liệu có thể giúp đánh giá tốt hơn hiệu quả và độ an toàn của chúng khi chúng ta tiếp tục thách thức những quan niệm truyền thống. Là các bác sĩ tiết niệu nhi khoa, sự tham gia và vai trò lãnh đạo của chúng ta trong cải tiến chất lượng là rất quan trọng khi chúng ta nỗ lực hướng tới sự cải tiến liên tục và đưa lĩnh vực của mình tiến lên

Chương 64: Tin học lâm sàng trong Tiết niệu Nhi (Clinical Informatics in Pediatric Urology)

Ngày càng có nhiều người nhận ra rằng chuyên môn lâm sàng và chuyên môn công nghệ thông tin không phải lúc nào cũng trùng khớp, đặc biệt khi hai lĩnh vực này ngày càng chuyên sâu vào các lĩnh vực nhỏ hơn. Bạn đã bao giờ gặp khó khăn khi phải giải thích cho bộ phận hỗ trợ kỹ thuật về những vấn đề đang gặp phải trong hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) chưa? Việc "nâng cấp" EMR có bao giờ khiến quy trình làm việc lâm sàng của bạn trở nên "giảm sút" không? Đây là một vấn đề mà hầu hết các tổ chức chăm sóc sức khỏe đều gặp phải, và ngày càng nhiều tổ chức đang thiết lập các chương trình tin học lâm sàng để thu hẹp khoảng cách này.

Chuyên viên tin học lâm sàng (đôi khi được gọi tắt là chuyên viên tin học) là người cung cấp dịch vụ y tế có kiến thức và đào tạo chuyên sâu về hệ thống thông tin lâm sàng, thường tập trung vào hồ sơ bệnh án điện tử (EMR). Tin học lâm sàng đã phát triển mạnh mẽ trong thập kỷ qua, trở thành một chuyên ngành riêng biệt, với đầy đủ các khóa đào tạo và chứng chỉ hành nghề. Một số chuyên khoa đã dựa vào các chuyên gia này lâu hơn cả tiết niệu hay phẫu thuật, bao gồm bệnh lý học (giao diện hệ thống phòng thí nghiệm) và X quang (giao diện PACS). Nhưng khi EMR ngày càng phát triển và quy trình làm việc của chúng ta được số hóa nhiều hơn, ngay cả các bác sĩ phẫu thuật cũng bị ảnh hưởng bởi khoảng trống kiến thức nêu trên, và việc có các bác sĩ phẫu thuật được đào tạo về EMR tham gia vào các quyết định ảnh hưởng đến hoạt động hành nghề ngày càng trở nên cần thiết.

Tin học lâm sàng cũng có thể được định nghĩa bằng những gì nó không phải: bác sĩ sử dụng máy tính, bác sĩ sử dụng phần mềm lâm sàng (ở bất kỳ trình độ chuyên môn nào), hoặc bác sĩ thực hiện phân tích dữ liệu hoặc nghiên cứu. Trong lịch sử, lĩnh vực tin học lâm sàng còn non trẻ đã gặp khó khăn trong việc truyền đạt những gì chúng ta làm, và việc nêu rõ những gì chúng ta không phải là một bài tập hữu ích để nhấn mạnh định nghĩa. Hình 1 minh họa một số sự chồng chéo và chức năng của tin học lâm sàng với lĩnh vực phân tích dữ liệu. Tương tự, Hình 2 cho thấy sự chồng chéo giữa hệ thống chăm sóc sức khỏe, chăm sóc lâm sàng và công nghệ thông tin và hệ thống dẫn đến các lĩnh vực chuyên môn khác nhau, trong đó tin học lâm sàng là trung tâm.

Hình 1. Tin học lâm sàng, với tư cách là một lĩnh vực, có một số điểm trùng lặp và liên quan đến phân tích dữ liệu (vốn còn non trẻ trong nhiều hệ thống chăm sóc sức khỏe), nhưng mỗi lĩnh vực lại có những yếu tố độc đáo riêng biệt.

Hình 2. Các lĩnh vực chồng chéo trong và xung quanh chăm sóc lâm sàng

phân biệt tin học lâm sàng với các lĩnh vực như cải tiến chất lượng và an toàn bệnh nhân cũng như bộ phận hỗ trợ công nghệ thông tin. Tin học lâm sàng nằm ở giao điểm của ba lĩnh vực lớn hơn: chăm sóc lâm sàng, hệ thống chăm sóc sức khỏe và công nghệ thông tin và truyền thông.

Định nghĩa EMR — Nó là gì

Có nhiều thuật ngữ được sử dụng để chỉ hồ sơ y tế điện tử, bao gồm cả thuật ngữ được sử dụng trong bài đánh giá này, hồ sơ y tế điện tử (EMR). Nhưng EMR là gì ? EMR có thể bao gồm một ứng dụng lớn duy nhất (ví dụ: Epic, Cerner hoặc AllScripts) được cấp phép và duy trì bởi một tổ chức cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe như bệnh viện hoặc phòng khám tư nhân, hoặc chúng cũng có thể bao gồm nhiều ứng dụng riêng biệt. Thuật ngữ hồ sơ sức khỏe điện tử (EHR) đôi khi được sử dụng đồng nghĩa với EMR , nhưng nó được định nghĩa là một khái niệm riêng biệt, độc lập về cổng thông tin dành cho bệnh nhân cho phép truy cập vào hồ sơ từ nhiều tổ chức cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe và hợp nhất thông tin tại một nơi duy nhất. Bảng 1 so sánh EMR , EHR và trao đổi thông tin sức khỏe (HIE), những yếu tố cũng đang ngày càng trở nên quan trọng ở cấp khu vực để hỗ trợ việc trao đổi thông tin điện tử an toàn, hiệu quả và kịp thời giữa các tổ chức.

Ngoài việc định nghĩa EMR , còn có các thước đo về mức độ tiên tiến của các khả năng và sự tích hợp trong EMR , được HIMSS định nghĩa .[1]Bằng cách xác định các giai đoạn này, các tổ chức có thể so sánh khả năng của mình (các tính năng và sự tích hợp ảnh hưởng đến an toàn bệnh nhân, bảo mật dữ liệu và hiệu quả/sự hài lòng của bác sĩ lâm sàng) với nhau. Mỗi định nghĩa giai đoạn[1,2,3,4,5,6,7]Bao gồm các khả năng của giai đoạn đó cộng với tất cả các giai đoạn thấp hơn. Giai đoạn tiên tiến nhất là giai đoạn HIMSS 7. Chúng được thể hiện trong Bảng 2 .

Bảng 1: Sự khác biệt giữa Hồ sơ Y tế Điện tử (EMR), Hồ sơ Sức khỏe Điện tử (EHR) và Trao đổi Thông tin Y tế (HIE). EMR có thể bao gồm một ứng dụng lớn duy nhất (ví dụ: Epic hoặc Cerner) do một tổ chức cung cấp dịch

vụ chăm sóc sức khỏe sở hữu và duy trì, chẳng hạn như bệnh viện, hệ thống bệnh viện hoặc phòng khám tư nhân, hoặc cũng có thể bao gồm nhiều ứng dụng khác nhau. Ngược lại, HIE hỗ trợ việc chia sẻ thông tin giữa các EMR bằng cách sử dụng các thuật ngữ tiêu chuẩn hóa (ví dụ: ICD -10 và SNOMED cho chẩn đoán, CPT cho thủ thuật, mã LOINC cho xét nghiệm, v.v.). HIE ngày càng phổ biến. Ví dụ về EHR bao gồm Apple Health hoặc Google Health, có thể thu thập và tích hợp thông tin một cách an toàn từ nhiều đơn vị khác nhau.

EMR	**Hồ sơ bệnh án điện tử**	**HIE**
Tổ chức cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe (bệnh viện, hệ thống bệnh viện, phòng khám) thuộc sở hữu của...	Thuộc sở hữu của bệnh nhân hoặc các bên liên quan	Là một đơn vị độc lập có thỏa thuận với nhiều tổ chức để tự động chia sẻ thông tin tiêu chuẩn hóa (ví dụ: thuốc men, tiêm chủng, ghi chú, tóm tắt xuất viện, kết quả xét nghiệm, v.v.)
Chứa hồ sơ y tế pháp lý của một tổ chức duy nhất.	Tập hợp con các bản ghi liên quan đến	Tạo điều kiện thuận lợi cho việc trao đổi thông tin với các tổ chức thành viên.

EMR	Hồ sơ bệnh án điện tử	HIE
	một bệnh nhân duy nhất trải rộng trên nhiều tổ chức.	
Tổ chức đơn lẻ	Có thể bao gồm các khu vực địa phương, khu vực và quốc gia.	Có thể trải rộng trên phạm vi địa phương, khu vực và quốc gia (ví dụ: CORHIO HIE ở tiểu bang Colorado)
Ứng dụng tích hợp hoặc nhiều ứng dụng	Giao diện tương tác (cổng thông tin	Giao diện tương tác (cổng thông tin web hoặc ứng dụng di động, thường được các nhà

EMR	Hồ sơ bệnh án điện tử	HIE
	web hoặc ứng dụng di động, thường được bệnh nhân sử dụng)	cung cấp trong các tổ chức thành viên sử dụng) hoặc có thể tích hợp/gửi/nhận dữ liệu trực tiếp vào hệ thống hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) của tổ chức.

Bảng 2: Các giai đoạn năng lực của hệ thống hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) theo phân loại HIMSS . Giai đoạn 7 là giai đoạn tiên tiến nhất, bao gồm tất cả các năng lực đã nêu *cộng thêm* tất cả các năng lực và tích hợp được liệt kê cho các giai đoạn 1-6. Mỗi giai đoạn bao gồm tất cả các năng lực của giai đoạn đó và tất cả các giai đoạn thấp hơn.

Sân khấu HIMSS	Khả năng
Giai đoạn 7	Hồ sơ bệnh án điện tử hoàn chỉnh ; các giao dịch tài liệu chăm sóc liên tục (CCD) để chia sẻ dữ liệu; kho dữ liệu; tính liên tục dữ liệu với khoa cấp cứu (ED), phòng khám ngoại trú (OP).
Giai đoạn 6	Tài liệu y khoa (mẫu cấu trúc), hệ thống hỗ trợ quyết định lâm sàng đầy đủ (CDSS) (sai lệch và tuân thủ), R- PACS đầy đủ
Giai đoạn 5	Quản lý thuốc theo vòng kín

Sân khấu HIMSS	Khả năng
Giai đoạn 4	Nhập lệnh lâm sàng của bác sĩ (CPOE), hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (các giao thức lâm sàng)
Giai đoạn 3	Hồ sơ điều dưỡng/lâm sàng (biểu đồ theo dõi), hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (kiểm tra lỗi), hệ thống PACS có sẵn bên ngoài khoa X quang.
Giai đoạn 2	Kho dữ liệu lâm sàng (CDR), từ vựng y khoa được kiểm soát, hỗ trợ ra quyết định lâm sàng, có thể có hình ảnh tài liệu; khả năng trao đổi thông tin sức khỏe (HIE).
Giai đoạn 1	Cả ba hệ thống phụ trợ (hệ thống thông tin phòng thí nghiệm , hệ thống thông tin X quang , hệ thống thông tin nhà thuốc) đều đã được lắp đặt.
Giai đoạn 0	Cả ba hệ thống phụ trợ (hệ thống thông tin phòng thí nghiệm , hệ thống thông tin X quang , hệ thống thông tin nhà thuốc) đều chưa được lắp đặt.

Ví dụ về tin học lâm sàng

Chiến lược lập tài liệu và tiêu chuẩn hóa

Kỷ nguyên hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) đã giúp việc lưu trữ thông tin bệnh nhân như ghi chú, kết quả xét nghiệm, kết quả chụp X-quang, v.v. trở nên dễ dàng hơn bao giờ hết. Điều này cũng dẫn đến việc tài liệu ngày càng dài ra đáng kể vì EMR giúp việc trích xuất thông tin này vào ghi chú trở nên rất dễ dàng.[2,3,4,5]Hậu quả không mong muốn của điều này là xu hướng các bác sĩ lâm sàng đưa thông tin dư thừa một cách nguyên văn (ví dụ: toàn bộ báo cáo siêu âm bàng quang thận) vào ghi chú khám bệnh và tiến triển bệnh nhân nội trú thay vì tóm tắt và ghi chú ý nghĩa của kết quả đó — dẫn đến độ dài ghi chú khám bệnh tăng gấp đôi kể từ năm 2009.[6]

Các chuyên gia tin học lâm sàng có vị trí thuận lợi để tác động tích cực đến điều này bằng cách khuyến khích sử dụng và tạo ra các mẫu tài liệu trong hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) . Tại sao điều này lại quan trọng? Thông thường, các bác sĩ lâm sàng lặp đi lặp lại các công việc thường ngày mà không nhận ra hoặc hiểu rằng EMR có thể tự động hóa các công việc này. Một ví dụ điển hình là khi bệnh nhân mắc các vấn đề tiết niệu nhi khoa thường gặp được khám tại phòng khám (ví dụ: hẹp niệu đạo, giãn thận, trào ngược bàng quang niệu quản, rối loạn chức năng ruột và bàng quang). Nếu bạn thấy mình phải lặp lại cùng một cuộc trò chuyện với bệnh nhân và gia đình và đưa ra các lựa chọn tương tự, một mẫu ghi chú lâm sàng có thể biến 10 phút "làm lại từ đầu" để ghi lại cuộc trò chuyện đó thành một thao tác chỉ mất 30-60 giây để điền các chi tiết chính vào một mẫu ghi chú lâm sàng được lưu trong EMR .

Bảng 3 cung cấp danh sách các mẫu ghi chú ***dùng chung cho bệnh nhân ngoại trú mới tại cơ sở của tôi. Lưu ý từ "dùng chung"*** : Nhóm chúng tôi đã quyết định tạo ra nguồn tài liệu dùng chung này cho tất cả các nhà cung cấp dịch vụ y tế. Lợi ích của việc dùng chung là chúng tôi đã chuẩn hóa quy trình ghi chép cho khoảng 95% bệnh nhân mới thuộc danh sách này, và tất cả các nhà cung cấp dịch vụ đều được hưởng lợi khi các vấn đề được khắc phục và mẫu được hoàn thiện.

Bảng 3. Danh sách các mẫu ghi chú dùng chung cho bệnh nhân mới tại Bệnh viện Nhi đồng Colorado tính đến năm 2023.

Mẫu thông tin bệnh nhân mới
Hậu môn trực tràng
Sự khác biệt về phát triển giới tính
Rối loạn tiểu tiện
Tiểu khó
Chung
Tiểu máu

Mẫu thông tin bệnh nhân mới
Thoát vị / tràn dịch màng tinh hoàn
Ứ nước thận
Hẹp niệu đạo
Dính môi
Hẹp bao quy đầu ở trẻ sơ sinh
Đái dầm ban đêm
Dương vật
tư vấn trước sinh
Đau bìu / khối u / sưng bìu
Khuyết tật cột sống
Đá
U bướu tinh hoàn / sỏi nhỏ
Tinh hoàn ẩn
Vấn đề ống niệu rốn
Nhiễm trùng đường tiết niệu
Giãn tĩnh mạch tinh hoàn / nang tinh trùng

Mẫu thông tin bệnh nhân mới

Trào ngược bàng quang niệu quản

Tạo dữ liệu rời rạc

Một lợi thế to lớn của hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) so với hồ sơ giấy nằm ở dữ liệu có cấu trúc, hay dữ liệu rời rạc. Có thể hiểu dữ liệu rời rạc là thông tin đã được phân tích thành các yếu tố cơ bản, được gắn nhãn và lưu trữ sao cho dễ dàng truy cập. Trong EMR , phần lớn dữ liệu quan trọng cho việc ghi chép lâm sàng đã được thu thập theo cách này—ngày tháng, tên, dấu hiệu sinh tồn, giá trị xét nghiệm, chẩn đoán, v.v. Dữ liệu như vậy có thể hỗ trợ trực tiếp việc chăm sóc bệnh nhân và có thể được tận dụng cho các mục đích thứ cấp bao gồm theo dõi kết quả và nghiên cứu lâm sàng.

Nhìn chung, việc trích xuất dữ liệu rời rạc vào ghi chú khá đơn giản. Khi thực hiện, các bác sĩ cần lưu ý tránh làm cho ghi chú trở nên quá dài dòng và cấu trúc mẫu ghi chú sao cho chỉ tập trung vào dữ liệu liên quan. **Dữ liệu rời rạc trong hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) rất chi tiết, và với đủ sự tùy chỉnh, các yếu tố dữ liệu rời rạc có thể được tích hợp vào ghi chú mà không làm giảm khả năng đọc hiểu.** Ví dụ, thay vì nhập toàn bộ bảng kết quả xét nghiệm gần đây, người ta có thể tạo mẫu câu chỉ bao gồm giá trị creatinine gần nhất và ngày lấy mẫu.[7]

Hỗ trợ quyết định lâm sàng

Hỗ trợ quyết định lâm sàng (CDS) được định nghĩa là “một quy trình nhằm nâng cao các quyết định và hành động liên quan đến sức khỏe bằng kiến thức lâm sàng phù hợp, được tổ chức và thông tin bệnh nhân để cải thiện chăm sóc sức khỏe và việc cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe.”[8] Dữ liệu hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) của bệnh nhân có thể được tận dụng để đề xuất một hành động cụ thể hoặc làm nổi bật thông tin quan trọng. Cảnh báo dạng cửa sổ bật lên là một hình thức phổ biến của hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDS) . Bảng 4 liệt kê các loại CDS , công cụ và ví dụ phổ biến trong chuyên khoa tiết niệu nhi.

Bảng 4. Các ví dụ về hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDS) trong chuyên khoa tiết niệu nhi.

Loại	Dụng cụ	Lợi ích	Ví dụ
Nhập dữ liệu	Biểu mẫu thông minh (nhập dữ liệu động, có hướng dẫn)	Tự động thu thập dữ liệu quan trọng, riêng biệt.	Nhập dữ liệu đo niệu động học nhi khoa, tự động điều chỉnh dựa trên các thủ thuật/tình trạng bệnh lý đã được ghi nhận.
	Bộ đặt hàng	Chuẩn hóa quy trình nhập đơn đặt hàng cho tình trạng bệnh nhân.	Bộ lệnh Phục hồi Nâng cao Sau Phẫu thuật Nhi khoa (ERAS) sau phẫu thuật
Đánh giá dữ liệu	Bảng điều khiển điều dưỡng ngoại trú tiết niệu nhi khoa	Tập trung phân công nhiệm vụ và đánh giá tổng thể các công việc được giao.	Liệt kê các cuộc gọi hậu phẫu đang chờ xử lý, nhiệm vụ hướng dẫn bệnh nhân, xem xét nhóm tin nhắn hộp thư đến và các nhiệm vụ chăm sóc gián tiếp khác (ví dụ: theo dõi ống thông niệu

Loại	Dụng cụ	Lợi ích	Ví dụ
			quản).
Đánh giá và hiểu biết	Các nút thông tin, liên kết nhúng đến tài liệu giáo dục.	Cung cấp cơ hội đào tạo trực tiếp cho bác sĩ lâm sàng.	Cung cấp liên kết đến hướng dẫn dự phòng kháng sinh phẫu thuật dành riêng cho tiết niệu nhi khoa trong bộ lệnh.
Được kích hoạt bởi tác vụ của người dùng	Cảnh báo quy trình làm việc nội tuyến	Hữu ích cho các thông báo thông thường	Lời nhắc tiêm phòng cúm
	Thông báo bật lên, gây gián đoạn	Thích hợp cho những thông điệp quan trọng cần hành động cụ thể.	Đề nghị thay đổi thuốc vì thuốc đã chọn hiện hết hàng.
	Thông	Thông	Nhắc nhở hoàn

Loại	Dụng cụ	Lợi ích	Ví dụ
	báo hộp thư đến tự động	báo cho các nhà cung cấp về các hành động cần thiết đang chờ xử lý.	tất việc ghi chép hồ sơ trên biểu đồ đang mở.

“Năm quyền” của CDS rất quan trọng cần xem xét khi thiết kế và xây dựng các công cụ mới: 1) thông tin đúng, 2) người đúng, 3) hình thức can thiệp đúng, 4) kênh đúng, 5) thời gian/quy trình làm việc đúng (Bảng 5).[9]Những khái niệm này giúp tập trung công cụ để tránh làm gián đoạn các thành viên nhóm không phù hợp vào những thời điểm không thích hợp bằng những can thiệp không hiệu quả. Mặc dù trong quá khứ, các công cụ hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDS) không phải lúc nào cũng cải thiện hiệu quả, nhưng theo thời gian, chúng tôi tin rằng điều này sẽ được cải thiện.[10, 11, 12]

Bảng 5. Năm quyền của CDS .

Phải	Giải thích
Thông tin chính xác	Thông tin được trình bày cho người dùng nên dựa trên bằng chứng (ví dụ: hướng dẫn) mà không nên quá nhiều chi tiết.
Người phù hợp	Chăm sóc sức khỏe hiện đại dựa trên tinh thần đồng đội và các biện pháp can thiệp nên nhắm vào đúng thành viên trong nhóm có khả năng hành động.
Định dạng can thiệp phù hợp	Nên chọn một công cụ phù hợp từ Bảng 2 để hỗ trợ người dùng.

Phải	Giải thích
Kênh bên phải	Ngày càng có nhiều giao diện EMR (Hồ sơ bệnh án điện tử) được sử dụng rộng rãi trong môi trường chăm sóc sức khỏe, từ phiên khám bệnh trên máy tính để bàn, bảng điều khiển trong phòng mổ, thiết bị cầm tay, danh sách bệnh nhân in sẵn, và nhiều hơn nữa. Các nhà thiết kế hệ thống hỗ trợ ra quyết định lâm sàng (CDS) nên lựa chọn kênh tối ưu cho can thiệp.
Đúng thời điểm/quy trình làm việc	Các biện pháp can thiệp cần được nhắm mục tiêu và thử nghiệm trong các tình huống thực tế để đảm bảo chúng được thực hiện đúng thời điểm và theo đúng quy trình nhằm đạt hiệu quả.

Đào tạo Tin học

Tin học lâm sàng hiện được giảng dạy thông qua các chương trình đào tạo chính quy được GME công nhận. Chứng chỉ hành nghề cũng có sẵn cho những người muốn chính thức hóa quá trình đào tạo của mình.[13]Hiện có hai con đường để đạt chứng chỉ hành nghề (được cấp sau khi vượt qua kỳ thi viết) thông qua Hội đồng Y học Dự phòng Hoa Kỳ: 1) con đường đào tạo tin học lâm sàng, nơi bạn có thể tham dự kỳ thi sau khi hoàn thành chương trình đào tạo sau đại học về y khoa (GME) được chứng nhận (thường là một năm), hoặc 2) con đường thực hành cho phép những người có vai trò chính thức trong tổ chức của bạn với ít nhất 0,25 thời gian làm việc toàn thời gian tương đương. Con đường thứ hai có hiệu lực đến năm 2023 (nhưng điều khoản này đã được gia hạn nhiều lần, vì không phải tất cả các chuyên gia tin học lâm sàng đều được đào tạo chính quy, mà chủ yếu được đào tạo tại chỗ). Thông tin chi tiết hơn về các yêu cầu chứng chỉ hành nghề tin học lâm sàng có sẵn trên trang web của Hội đồng Y học Dự phòng Hoa Kỳ .

Quản trị EMR

Do tính phức tạp của hệ thống hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) , đặc biệt là những hệ thống tích hợp chức năng khám ngoại trú, xét nghiệm, nhà thuốc, nội trú , cấp cứu và phòng mổ, việc thay đổi EMR không thể được thực hiện bởi một nhóm nhỏ mà không có sự tham gia của toàn bộ tổ chức. Nhiều

bệnh viện và hệ thống có EMR quy mô lớn đã thành lập các ủy ban quản trị để thảo luận và quyết định về những thay đổi lớn có thể ảnh hưởng đến nhiều người dùng. Tham gia vào các ủy ban này có thể cung cấp những hiểu biết quý giá về các tính năng mới của EMR , giúp bạn tránh được những thay đổi có thể ảnh hưởng tiêu cực đến nhóm của mình, hoặc tạo diễn đàn để thảo luận về một tính năng hoặc bản dựng có lợi cho nhóm hoặc tổ chức của bạn.

Lãnh đạo Tin học và Bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật

Nhiều bác sĩ bày tỏ sự thất vọng vì không biết bắt đầu từ đâu khi gặp vấn đề hoặc không hài lòng với tình hình hiện tại. Việc nắm rõ người lãnh đạo CNTT và tin học của tổ chức là một điểm khởi đầu tốt. Nhiều tổ chức (lớn và nhỏ) đều có người được chỉ định để lãnh đạo nhóm CNTT (có thể được gọi là Giám đốc Thông tin hoặc CIO). Cũng có thể có một người phụ trách lâm sàng được chỉ định để liên lạc với CIO nhằm đại diện cho các bác sĩ. Tại nhiều tổ chức, người này là Giám đốc Tin học Y tế hoặc CMIO . Biết được những người này tại tổ chức của bạn là đã giải quyết được một nửa vấn đề. Yêu cầu họ chỉ định người đại diện cho quyền lợi của bạn cũng rất quan trọng. Những người đại diện được chỉ định này nên có sự quan tâm đến tin học (nếu không được đào tạo chính quy) và được trao quyền đưa ra quyết định thay mặt cho nhóm của bạn, đồng thời đóng vai trò là người có thể giúp thúc đẩy sự thay đổi, điều đã trở thành một chuẩn mực mới liên tục trong kỷ nguyên hồ sơ bệnh án điện tử (EMR).

Ngoài việc trao đổi với các lãnh đạo chủ chốt tại tổ chức chăm sóc sức khỏe của bạn, một nửa vấn đề về hệ thống hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) bắt nguồn từ một biến thể của khái niệm kinh tế "thảm kịch của tài nguyên chung". Điều này xảy ra khi một nguồn lực dùng chung (trong trường hợp này là EMR) bị bỏ mặc cho xuống cấp do việc ưu tiên lợi ích cá nhân (ví dụ: thời gian quý báu của bác sĩ và giả định rằng người khác đang xử lý vấn đề) hơn là việc quan tâm và cải thiện nguồn lực đó. Cụ thể hơn, khi người dùng gặp phải kết quả không mong muốn trong EMR (lỗi mới chưa biết hoặc chức năng bị hỏng), chúng ta thấy rằng hầu hết người dùng đều tìm cách khắc phục sự cố thay vì báo cáo cho bộ phận hỗ trợ. Vì nhân viên CNTT không phải là bác sĩ, nhiều vấn đề trong EMR có thể không được phát hiện trong nhiều ngày hoặc hơn vì không ai báo cáo cho bộ phận hỗ trợ. **Đừng cho rằng người khác đã báo cáo vấn đề.** Để tiết kiệm thời gian gọi điện cho bộ phận hỗ trợ, hãy giao nhiệm vụ thông báo cho bộ phận hỗ trợ cho một nhân viên (ví dụ: trợ lý y tế) đồng thời cung cấp cho họ đủ thông tin để truyền đạt vấn đề.

Phần kết luận

Tin học lâm sàng ngày càng trở thành một lĩnh vực quan trọng đối với các bác sĩ tiết niệu. Việc có một thành viên trong nhóm hoặc đội ngũ của bạn có thể đại diện cho lợi ích của bạn và tìm kiếm thêm đào tạo để trở thành chuyên gia trong lĩnh vực này chắc chắn sẽ mang lại lợi ích về hiệu quả, năng suất và giảm thiểu xung đột giữa nhóm của bạn và hệ thống hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) .

Điểm chính

- Tin học lâm sàng là một lĩnh vực mới tận dụng và thu hẹp khoảng cách giữa chăm sóc lâm sàng và các hệ thống công nghệ thông tin (đặc biệt tập trung vào hồ sơ bệnh án điện tử).
- Hệ thống hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) ngày càng tích hợp nhiều tính năng giúp dễ dàng truy cập vào các dịch vụ như chẩn đoán hình ảnh, dược phẩm, hỗ trợ ra quyết định lâm sàng, xét nghiệm, chức năng lập hồ sơ bao gồm chăm sóc ngoại trú, nội trú, phẫu thuật và cấp cứu (mức độ HIMSS 7).
- Sự phức tạp gia tăng này đòi hỏi các tổ chức phải đầu tư vào các nhóm tin học lâm sàng để đảm bảo việc sử dụng hồ sơ bệnh án điện tử (EMR) hiệu quả hơn , phản ánh đúng quy trình và thực tiễn hiện có.
- Hiểu rõ các nhà lãnh đạo công nghệ thông tin (CIO) và tin học (CMIO) là chìa khóa để đảm bảo quyền lợi của bạn được đại diện.
- Hãy gọi cho bộ phận hỗ trợ khi bạn gặp phải sự cố bất ngờ. Đừng mắc bẫy "thảm kịch của tài nguyên chung" và nghĩ rằng người khác đã báo cáo vấn đề đó rồi.

Chương 65: Các vấn đề đạo đức và cân nhắc trong Tiết niệu Nhi (Ethical Dilemmas & Considerations)

Tất cả các hoạt động chăm sóc tiết niệu nhi khoa đều liên quan đến việc áp dụng các nguyên tắc đạo đức hàng ngày. Đôi khi, những nguyên tắc đó được nhấn mạnh khi chúng ta đẩy mạnh hơn nữa các phương pháp điều trị, tư duy xã hội phát triển hoặc những tiến bộ y học thách thức tư duy pháp lý (hoặc thậm chí chính trị). Các liệu pháp khẳng định giới tính là một lĩnh vực như vậy vì việc chăm sóc cho người chuyển giới đã phát triển nhanh chóng và không đồng đều trên khắp đất nước chúng ta. Tương tự, việc chăm sóc trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ mắc các rối loạn phân hóa giới tính (DSD) đã trở thành

trọng tâm của các hoạt động xã hội và chính trị, có khả năng ảnh hưởng đến phương pháp điều trị. Cả hai lĩnh vực này đều mang tầm quan trọng về mặt đạo đức vì những nguyên tắc được duy trì.

Như chúng ta sẽ thảo luận, các khái niệm đạo đức hướng dẫn việc chăm sóc người chuyển giới với tinh thần công bằng, thiện chí và quyền tự chủ được nhấn mạnh hơn. Đối với trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD), những trường hợp cần phẫu thuật liên quan đến giới tính, các nguyên tắc tương tự cũng được áp dụng nhưng với những mâu thuẫn khác nhau và mạnh mẽ hơn. Đối với cả hai trường hợp, sự đồng ý có hiểu biết trở nên đặc biệt quan trọng.

Nguyên tắc đạo đức

Lòng nhân ái

Trong đạo đức y sinh, khái niệm thiện ích bao gồm các hành động nhằm mang lại lợi ích ròng cho bệnh nhân.[1]Những hành động này bao gồm bảo vệ quyền lợi bệnh nhân, cứu bệnh nhân khỏi nguy hiểm và cung cấp phương pháp điều trị để giảm bớt sự khó chịu cho bệnh nhân. Nguyên tắc thiện chí có nghĩa là những phương pháp điều trị mà lợi ích vượt trội hơn tác hại nên được cung cấp cho bệnh nhân. Khi mục tiêu của điều trị y tế là mang lại hiệu quả tích cực tổng thể cho sức khỏe bệnh nhân, đôi khi không rõ phương pháp điều trị nào có thể mang lại lợi ích tốt nhất cho bệnh nhân, trong trường hợp đó, nguyên tắc thiện chí có thể đòi hỏi việc ra quyết định chung, trong đó bác sĩ đưa ra các lựa chọn và bệnh nhân cùng bác sĩ cùng nhau lựa chọn phương án hành động tốt nhất.

Chủ nghĩa gia trưởng là quan niệm cho rằng một cá nhân có quyền lực (trong trường hợp này là chuyên gia y tế) dựa vào phán đoán của chính mình để đưa ra quyết định cho người có ít quyền lực hơn (trong trường hợp này là bệnh nhân).[1]Chủ nghĩa gia trưởng có thể nảy sinh nếu nguyên tắc thiện chí được tuân thủ quá mức và chủ quan. Trong quá trình theo đuổi thiện chí, một bác sĩ có thể để phán đoán của mình về hướng hành động có lợi nhất lấn át sở thích của bệnh nhân.[2]Do đó, trong khi việc duy trì nguyên tắc thiện là quan trọng, thì việc cân bằng nó với các nguyên tắc đạo đức khác được thảo luận sau trong chương này cũng quan trọng không kém.

Không gây hại

Nguyên tắc không gây hại là nguyên tắc đạo đức mô tả việc không gây tổn hại cho bệnh nhân.[1]Trong đạo đức y sinh, lý tưởng nhất là bệnh nhân không bị tổn hại bởi việc điều trị y tế. Tổn hại là một thuật ngữ rộng, bao gồm sự

xúc phạm, khó chịu, bất tiện hoặc các hậu quả tiêu cực khác có thể xảy ra hoặc không xảy ra do hành vi sai trái. Không giống như nguyên tắc thiện chí, liên quan đến việc chủ động làm điều tốt hoặc ngăn ngừa tổn hại, nguyên tắc không gây hại liên quan đến việc tránh các hành động có thể gây hại hoặc cân bằng rủi ro và lợi ích của một hành động nhất định. Nguyên tắc không gây hại yêu cầu các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe không gây ra tổn hại hoặc rủi ro gây hại. Tổn hại có thể xảy ra một cách vô ý do hành động hoặc không hành động, hoặc có thể là kết quả của hành vi liều lĩnh gây nguy hiểm cho bệnh nhân. Trách nhiệm của các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe là tránh đưa ra quyết định vội vàng và hành vi hấp tấp, cũng như dự đoán các kết quả tiêu cực tiềm tàng của liệu pháp và cố gắng ngăn ngừa chúng. Trong bối cảnh chăm sóc nhi khoa, điều này có thể bao gồm việc dự đoán các vấn đề có thể phát sinh từ việc điều trị thời thơ ấu khi bệnh nhân trưởng thành và cố gắng giảm thiểu những vấn đề này. Điều này cũng có thể yêu cầu các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe trì hoãn các phương pháp điều trị không thể đảo ngược hoặc có khả năng khó khăn cho đến khi bệnh nhân đạt đến độ tuổi mà họ có thể tham gia tốt hơn vào các cuộc thảo luận về các phương pháp điều trị đó.

Công lý

Nguyên tắc bao hàm sự công bằng trong đạo đức y sinh học chính là công lý.[1]Công lý hàm ý rằng mọi bệnh nhân đều phải được tiếp cận dịch vụ chăm sóc y tế một cách bình đẳng, bất kể họ sống ở đâu, xuất thân hay hoàn cảnh tài chính của họ. Sự nhất quán trong việc phân bổ các liệu pháp điều trị là một khía cạnh quan trọng của công lý trong chăm sóc y tế. Luật pháp địa phương có thể khác nhau trên khắp một quốc gia, làm ảnh hưởng đến công lý trong việc cung cấp dịch vụ chăm sóc y tế. Ví dụ, ở những khu vực có luật ngăn cấm sử dụng một số liệu pháp nhất định trong nhi khoa, bệnh nhi có thể không được phép nhận điều trị mà lẽ ra có sẵn ở những nơi khác trong nước. Do đó, khi luật pháp địa phương trái ngược với việc cung cấp dịch vụ chăm sóc tốt nhất có thể, các bác sĩ có thể cần phải vận động, gây áp lực hoặc theo đuổi các biện pháp khác để phân phối dịch vụ chăm sóc y tế công bằng hơn.

Việc áp dụng nguyên tắc công bằng đặc biệt quan trọng trong điều trị những bệnh nhân dễ bị tổn thương, chẳng hạn như trẻ em. Trẻ em nhỏ tuổi có thể không hiểu được lợi ích và tác hại của các liệu pháp y tế, và thanh thiếu niên chưa đủ trưởng thành để hoàn toàn tự chủ. Thêm vào đó, việc ngăn chặn sự bóc lột hoặc ép buộc bệnh nhân dễ bị tổn thương cũng thuộc nguyên tắc công bằng. Do đó, những bệnh nhân không đủ năng lực pháp lý

để tự đưa ra quyết định cần được đánh giá xem có bằng chứng về sự ép buộc hay không. Vì vậy, khi cung cấp dịch vụ chăm sóc y tế cho nhóm dân số dễ bị tổn thương, các bác sĩ phải xem xét nguyên tắc đạo đức sinh học về công bằng, cung cấp dịch vụ chăm sóc một cách công bằng và bình đẳng, và ngăn chặn sự ép buộc bệnh nhân.

Quyền tự chủ/Tôn trọng con người

Tôn trọng con người, hay còn gọi là tôn trọng quyền tự chủ, là nguyên tắc đạo đức bảo vệ quyền tự quyết của mỗi cá nhân.[1]Quyền tự quyết định về chăm sóc sức khỏe mang lại lợi ích cho những cá nhân có năng lực, cho phép họ kiểm soát việc chăm sóc y tế của mình. Người lớn có năng lực rõ ràng có thể hiểu được hậu quả của những quyết định mà họ đưa ra. Tuy nhiên, ở người lớn, năng lực có thể bị suy giảm tạm thời hoặc vĩnh viễn do bệnh tật, thiếu hiểu biết hoặc bị ép buộc. Ngược lại với người lớn, ở trẻ em, thời điểm một bệnh nhân có khả năng hiểu đầy đủ về việc đưa ra quyết định y tế không rõ ràng. Khi bệnh nhi tiến gần đến tuổi trưởng thành, chúng ngày càng có ý kiến và mong muốn tự đưa ra quyết định. Tuy nhiên, cha mẹ thường tham gia vào việc đưa ra quyết định của con cái chưa tự lập cho đến khi chúng đủ tuổi thành niên theo luật định (18 tuổi ở Mỹ). Điều này có nghĩa là các chuyên gia chăm sóc sức khỏe phải cân bằng giữa việc tôn trọng nguyện vọng của cả bệnh nhi và cha mẹ của chúng. Khi những nguyện vọng này thống nhất, việc cung cấp dịch vụ chăm sóc y tế sẽ dễ dàng hơn nhiều so với khi chúng mâu thuẫn. Những tình huống khó xử về mặt đạo đức phát sinh khi bệnh nhi có những sở thích trái ngược với kỳ vọng của người chăm sóc.

Quyền tự chủ liên quan đến việc cá nhân hành động có chủ đích, có khả năng hiểu hành động của mình và không bị ảnh hưởng bởi sự ép buộc. Trách nhiệm tôn trọng con người có thể thuộc về nhân viên y tế. Điều này không chỉ bao gồm việc cung cấp các lựa chọn và tôn trọng mong muốn của cá nhân. Nhân viên y tế có thể chịu trách nhiệm bảo vệ quyền lợi của bệnh nhân hoặc cung cấp giáo dục để tạo điều kiện cho sự đồng ý có hiểu biết. Trong trường hợp trẻ em, nhân viên y tế có thể phải bảo vệ quyền lợi của bệnh nhân để có được sự chăm sóc tốt nhất, giáo dục bệnh nhân và người chăm sóc hoặc tìm kiếm sự hỗ trợ pháp lý khi sở thích của người chăm sóc mâu thuẫn với những gì dường như là lợi ích tốt nhất của trẻ.

Rối loạn phân hóa giới tính

Việc quản lý bệnh nhân mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) có thể phức tạp về mặt y tế và phẫu thuật. Nhưng không thể phủ nhận rằng khía cạnh

chăm sóc gây nhiều tranh cãi về mặt đạo đức nhất chính là việc xác định giới tính trong trường hợp dị dạng bộ phận sinh dục.

Đối với trẻ sơ sinh hoặc trẻ nhỏ, vấn đề đầu tiên là xác định ai là người đưa ra quyết định phù hợp. Luật pháp quy định người đưa ra quyết định thay mặt phải là người lớn. Trong lịch sử, cha mẹ được coi là những người có quyền quyết định dựa trên tiêu chuẩn "lợi ích tốt nhất", được cho là đại diện cho những gì mà người hợp lý sẽ coi là lợi ích ròng cao nhất trong số các lựa chọn có sẵn.[1]Luật pháp giả định rằng cha mẹ thường hành động vì lợi ích tốt nhất của con cái và do đó nhà nước nên hạn chế can thiệp. Người ta cũng thường tin rằng chỉ có cha mẹ mới có thể hiểu đầy đủ các giá trị vốn có trong gia đình mình khi đánh giá các ưu tiên về y tế.

Nguyên tắc cha mẹ là người đại diện hợp pháp đưa ra quyết định thay mặt cho con mình gặp phải hai thách thức. Thách thức đầu tiên dựa trên các tiêu chuẩn để người đại diện đưa ra quyết định, gồm bốn tiêu chuẩn: 1) năng lực – khả năng đưa ra phán đoán hợp lý; 2) sự ổn định về mặt cảm xúc; 3) sự thiên vị đối với lợi ích của người bệnh và 4) kiến thức và thông tin đầy đủ. Trong bối cảnh đưa ra quyết định cho trẻ sơ sinh mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) , thách thức lớn nhất đối với hầu hết người đại diện sẽ là tiêu chuẩn thứ 4 – sự hiểu biết đầy đủ để đưa ra quyết định tốt nhất. Điều này không nhất thiết phụ thuộc vào trí thông minh hay trình độ học vấn của cha mẹ mà là những hạn chế trong hiểu biết y khoa về các tình trạng bệnh này. Tiêu chuẩn này đặt gánh nặng lên nhóm bác sĩ điều trị trong việc cung cấp thông tin đầy đủ và dễ hiểu để cha mẹ cảm thấy được thông tin đầy đủ khi đồng ý điều trị.

Thách thức thứ hai đối với việc cha mẹ thay mặt con đưa ra quyết định liên quan đến những hạn chế của các quyết định đó. Có thể lập luận rằng giới tính là yếu tố cơ bản của mỗi cá nhân đến mức việc cho phép bất kỳ ai khác ngoài chính bản thân bệnh nhân ảnh hưởng đáng kể đến đặc điểm cá nhân đó là không phù hợp. Quan điểm này phù hợp với việc bảo vệ “một tương lai rộng mở” cho người trưởng thành mà đứa trẻ sẽ trở thành.

Giả sử trong trường hợp cha mẹ cảm thấy được thông tin đầy đủ và thoải mái với trách nhiệm đưa ra quyết định y tế thay mặt cho con mình, người ta có thể xem xét các quyết định phẫu thuật tiềm năng cần đưa ra. Chẩn đoán rối loạn phát triển giới tính (DSD) phổ biến nhất gây ra các câu hỏi về phẫu thuật là tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH) ở nữ giới 46XX, trong đó bộ phận sinh dục ngoài bị nam hóa trước khi sinh do nồng độ testosterone (T) vượt quá mức sinh lý.[3]Điều này có thể dẫn đến phì đại âm vật và hình thành xoang niệu sinh dục, nơi cả âm đạo và niệu đạo đều dẫn

lưu. Về mặt cấu tạo bên trong, đứa trẻ là một bé gái bình thường. Nồng độ testosterone tăng cao làm dấy lên khả năng xảy ra hiện tượng in dấu hormone ở não, mặc dù rất hiếm khi những bệnh nhân này tự nhận mình là nam giới khi được chẩn đoán trong giai đoạn sơ sinh. Vì vậy, các vấn đề phẫu thuật tiềm tàng đối với bé gái bị nam hóa bao gồm việc đưa âm đạo ra ngoài, điều này cần thiết về mặt y tế trong dài hạn để duy trì chức năng đường sinh dục, và thu nhỏ âm vật, điều này có thể quan trọng về mặt tâm lý nhưng không nhất thiết là cần thiết về mặt y tế. Ngoài ra, khả năng sinh sản trong tương lai với tư cách là một phụ nữ đã hỗ trợ việc duy trì giới tính nữ trong các trường hợp nam hóa nặng hơn.

Một nguyên tắc quan trọng trong việc quản lý trẻ em mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD), phù hợp với việc bảo tồn các lựa chọn trong tương lai, là tránh các thủ thuật phẫu thuật không thể đảo ngược.[4] Đối với trẻ mắc CAH , phẫu thuật đưa âm đạo ra ngoài là một thủ thuật có thể đảo ngược, theo nghĩa là có thể thực hiện cắt bỏ âm đạo nếu trẻ sau này xác định giới tính của mình là nam. Mặt khác, phẫu thuật thu nhỏ âm vật là một thủ thuật không thể đảo ngược vì nó liên quan đến việc loại bỏ mô cương dương phì đại mà hiện tại không thể thay thế được. Trong hai thủ thuật này, phẫu thuật tạo hình âm đạo chắc chắn là thủ thuật cần thực hiện kịp thời hơn, vì nó có thể được thực hiện với tỷ lệ biến chứng thấp hơn đáng kể và an toàn hơn ở trẻ nhỏ từ 6 đến 18 tháng tuổi. Phẫu thuật thu nhỏ âm vật có thể được thực hiện an toàn ở nữ giới tuổi dậy thì, ở độ tuổi có khả năng tự quyết định và xác định giới tính, từ đó bảo vệ quyền tự quyết của chính bệnh nhân.

Vấn đề nan giải mà cha mẹ của một đứa trẻ mắc CAH (hoặc một rối loạn phát triển giới tính khác) và dị dạng bộ phận sinh dục phải đối mặt là tự mình quyết định điều gì là tốt nhất cho con mình. Việc trì hoãn quyết định phẫu thuật đồng nghĩa với việc lựa chọn một hướng đi sẽ có những hệ quả riêng đối với sự phát triển của trẻ. Hiện có rất ít dữ liệu về ảnh hưởng của dị dạng bộ phận sinh dục ngoài đối với sự phát triển tâm lý của trẻ. Do đó, những người ủng hộ việc tạm dừng phẫu thuật đối với các rối loạn này (như đã xảy ra ở châu Âu) đã hành động khi thiếu thông tin về hậu quả của nó. Trong trường hợp thiếu sự chắc chắn hơn về mặt y khoa, việc tôn trọng quyết định của người đại diện cho cha mẹ dường như là điều đúng đắn và hợp lý.[5]

Chăm sóc cho cộng đồng người không phù hợp giới tính

Nhóm trẻ em chuyển giới và không phù hợp giới tính là một nhóm đối tượng mà các nhà cung cấp dịch vụ y tế phải đối mặt với nhiều vấn đề nan giải về mặt đạo đức. Ở người lớn mắc chứng rối loạn nhận dạng giới tính, thường thì

chính bệnh nhân nên đưa ra lựa chọn liên quan đến các liệu pháp khẳng định giới tính. Tuy nhiên, ở trẻ em, việc bệnh nhân có hiểu đầy đủ các quyết định hay không có thể không rõ ràng, đòi hỏi phải xem xét đến sự tôn trọng đối với con người.[1]Ngoài ra, điều quan trọng là phải phối hợp với cha mẹ và người chăm sóc để tối đa hóa sự chăm sóc và giảm thiểu tác hại, từ đó thể hiện các nguyên tắc thiện ích và không gây hại.[1]Cuối cùng, việc nỗ lực cung cấp dịch vụ chăm sóc khẳng định giới tính tối ưu cho tất cả những người bị rối loạn nhận dạng giới tính, bất kể tuổi tác, thể hiện nguyên tắc công bằng.[1]

Sự tham gia của phụ huynh

Việc chăm sóc trẻ em thường do cha mẹ hoặc người giám hộ giám sát, những người có ảnh hưởng đến các quyết định của bệnh nhi hoặc đưa ra quyết định thay mặt bệnh nhi. Do đó, nguyên tắc đạo đức sinh học về tôn trọng con người rất quan trọng khi các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe cố gắng cung cấp dịch vụ chuyển đổi giới tính cho bệnh nhi. Vì thiếu dịch vụ chuyển đổi giới tính có thể gây ra tác động tâm lý tiêu cực, nên việc phối hợp với bệnh nhân và người chăm sóc của họ để cung cấp điều trị là vô cùng cần thiết.[6]Thông thường, cha mẹ đưa ra quyết định dựa trên lợi ích tốt nhất của con cái, nhưng đôi khi, đặc biệt là trong những tình huống căng thẳng về mặt cảm xúc, khả năng ra quyết định của cha mẹ có thể bị ảnh hưởng.[7]Trong những trường hợp trẻ vị thành niên và cha mẹ bất hòa, đã có tiền lệ về việc tạo điều kiện chăm sóc cho trẻ khi chúng có thể gặp phải sự đau khổ đáng kể nếu không nhận được sự chăm sóc đó.[6,8]

Sự tham gia của cha mẹ rất quan trọng trong việc chăm sóc bệnh nhân chuyển giới ở độ tuổi nhi đồng hoặc thanh thiếu niên và có liên quan đến việc cải thiện sức khỏe thể chất và tinh thần ở nhóm đối tượng này.[9]Do đó, một vai trò quan trọng của các chuyên gia y tế trong việc chăm sóc người chuyển giới là khuyến khích sự hỗ trợ của cha mẹ đối với bệnh nhân chuyển giới nhi khoa. Điều thú vị là, một nghiên cứu đã chỉ ra rằng trẻ em và thanh thiếu niên chuyển giới đánh giá sự hỗ trợ mà họ nhận được từ cha mẹ cao hơn so với việc cha mẹ tự đánh giá khả năng hỗ trợ của mình.[9,10]Kết quả này có thể cho thấy rằng cha mẹ có khả năng đóng vai trò hỗ trợ cho con cái mặc dù cảm thấy không thoải mái với quá trình chuyển đổi. Do đó, điều quan trọng là các chuyên gia y tế cần đánh giá thái độ của người chăm sóc và thúc đẩy các hành vi hỗ trợ trong nhóm đối tượng này.

Một nghiên cứu đã đánh giá phản ứng của cha mẹ và người chăm sóc đối với những gì mà các tác giả gọi là “những khoảnh khắc then chốt” trong quá trình phát triển bản sắc giới tính của con họ.[9,10]Những sự kiện này bao gồm

việc tìm hiểu về bản dạng giới của bệnh nhân, mong muốn thay đổi tên hoặc đại từ nhân xưng của trẻ, nghe mô tả về chứng rối loạn nhận dạng giới tính của con họ và nghe con họ bày tỏ sự quan tâm đến các chủ đề liên quan đến bản dạng giới.[9,10] Nhiều bậc cha mẹ cho biết cần thời gian để thích nghi với những thay đổi này, ban đầu có phản ứng tiêu cực nhưng sau đó là sự chấp nhận. Những "khoảnh khắc then chốt" này trùng khớp với các chủ đề có thể được thảo luận trong các cuộc hẹn khám bệnh của trẻ chuyển giới, do đó, các nhà cung cấp dịch vụ y tế cần tạo điều kiện thuận lợi cho việc giao tiếp giữa bệnh nhân và người chăm sóc, đồng thời thúc đẩy sự chấp nhận của người chăm sóc.[10]

Chuyển sang chăm sóc người lớn

Một khía cạnh thú vị của nhóm bệnh nhi là ban đầu họ được các chuyên gia nhi khoa chăm sóc, nhưng có lẽ vào cuối tuổi thiếu niên hoặc đầu tuổi hai mươi, họ sẽ chuyển sang được các bác sĩ chuyên khoa người lớn chăm sóc. Nhu cầu chuyển sang chăm sóc người lớn tác động đặc biệt đến nguyên tắc thiện chí vì cần phải cân bằng việc cung cấp dịch vụ chăm sóc chất lượng cao giữa các chuyên gia nhi khoa và người lớn. Bệnh nhân tin tưởng các bác sĩ nhi khoa và bác sĩ phẫu thuật của họ và có thể gặp khó khăn trong quá trình chuyển sang chăm sóc người lớn. Một cách tiếp cận dựa trên nhóm, bao gồm sự tham gia của các nhà cung cấp dịch vụ và bác sĩ phẫu thuật chăm sóc người lớn, có thể cải thiện quá trình chuyển đổi này.

Những cân nhắc về phẫu thuật

Những người chuyển giới có thể xem xét phẫu thuật chuyển đổi giới tính khi còn nhỏ tuổi. Việc cho phép phẫu thuật chuyển đổi giới tính đối với trẻ vị thành niên phụ thuộc vào các nguyên tắc đạo đức về công bằng và tôn trọng con người. Mặc dù bệnh nhân nhi thường được coi là không đủ khả năng đưa ra quyết định như vậy, nhưng thời điểm mà thanh thiếu niên có thể hiểu đầy đủ về tính vĩnh viễn của các can thiệp phẫu thuật vẫn còn là vấn đề gây tranh cãi. Điều kiện công bằng nhất sẽ cho phép các lựa chọn này được cung cấp cho bệnh nhân chuyển giới và không phù hợp giới tính ngay khi họ đạt đến độ trưởng thành để hiểu đầy đủ những hệ quả của quyết định của mình. Việc cho phép này cũng sẽ tối đa hóa sự tôn trọng đối với con người. Tuy nhiên, vẫn chưa rõ chính xác ở độ tuổi nào cá nhân đạt được độ trưởng thành cần thiết và điều này có thể khác nhau ở mỗi người. Một nghiên cứu tại California, được thực hiện để đánh giá mô hình giới thiệu dịch vụ chuyển đổi giới tính từ năm 2015 đến năm 2018, bao gồm 104 trường hợp phẫu thuật chuyển đổi giới tính ở trẻ vị thành niên, thường được thực hiện ở độ tuổi từ 14 đến 18.[11] Đa số các ca phẫu thuật này là phẫu thuật cắt bỏ vú để

chuyển đổi giới tính, nhưng cũng có trường hợp cắt bỏ tử cung, tạo hình âm đạo và tạo hình dương vật/dương vật nhỏ trong nhóm bệnh nhân này.[11]Ưu điểm của việc can thiệp phẫu thuật ở trẻ vị thành niên bao gồm việc bệnh nhân hoàn thành quá trình chuyển đổi thể chất với sự hỗ trợ của cha mẹ và trước khi rời nhà đi học đại học hoặc đi làm. Tuy nhiên, do tính chất vĩnh viễn của các cuộc phẫu thuật này, thường bao gồm triệt sản, nhiều bác sĩ trì hoãn việc can thiệp phẫu thuật cho đến sau tuổi trưởng thành.[8]Việc tập trung vào tối đa hóa các lựa chọn trong tương lai sẽ cung cấp hướng dẫn hữu ích. Trong nhiều trường hợp, việc đơn giản là ngăn chặn quá trình dậy thì cho đến khi một người trưởng thành sẽ giữ cho các lựa chọn phẫu thuật vẫn khả thi, đồng thời cho phép người đó chuyển đổi giới tính về mặt xã hội và ngăn ngừa những thay đổi giới tính thứ phát không mong muốn trên cơ thể liên quan đến giới tính khi sinh của họ.

Khả năng sinh sản

Phẫu thuật chuyển đổi giới tính, hay còn gọi là phẫu thuật "vùng kín", thường bao gồm cắt bỏ tuyến sinh dục và do đó là các thủ thuật triệt sản. Việc xem xét khả năng sinh sản trong tương lai liên quan đến nguyên tắc thiện chí và không gây hại. Vì vậy, việc đánh giá thái độ của người chuyển giới đối với khả năng sinh sản trong tương lai rất quan trọng để cung cấp sự chăm sóc phù hợp. Trong một cuộc khảo sát được thực hiện với những người chuyển giới và phi nhị giới ở độ tuổi vị thành niên, khoảng 16% bày tỏ mong muốn có con ruột trong tương lai.[12]Tuy nhiên, một số cá nhân biểu hiện rối loạn nhận dạng giới tính liên quan đến các thủ tục bảo tồn khả năng sinh sản, chẳng hạn như đến ngân hàng tinh trùng.[12]Do đó, việc cân bằng giữa lợi ích và tránh gây hại có thể là một thách thức. Một mặt, một số thanh thiếu niên chuyển giới mong muốn có con ruột trong tương lai và có thể muốn bảo toàn lựa chọn này. Mặt khác, việc bảo tồn khả năng sinh sản có thể gây ra cảm giác rối loạn nhận dạng giới tính. Việc cùng nhau đưa ra quyết định là tối quan trọng, cần phải trình bày cẩn thận các lựa chọn khi thảo luận về khả năng sinh sản ở nhóm đối tượng này. Hơn nữa, việc trì hoãn các liệu pháp triệt sản cho đến sau khi đã đưa ra quyết định về khả năng sinh sản vẫn là điều khôn ngoan.

Các khía cạnh pháp lý

Luật pháp có tiềm năng tác động tích cực và tiêu cực đến công lý cho người chuyển giới và người không phù hợp giới tính. Các luật hạn chế liệu pháp khẳng định giới tính, ngay cả khi được các chuyên gia y tế khuyến nghị hoặc giám sát, sẽ làm giảm các lựa chọn cho những người không phù hợp giới tính, đặc biệt là khi chúng được soạn thảo theo cách ngăn chặn cả những

liệu pháp tạm thời. Thêm vào đó, các luật phân biệt đối xử được ban hành ở cấp địa phương có thể làm giảm khả năng tiếp cận các liệu pháp này, điều này cũng là bất công. Mặt khác, các luật nhằm trừng phạt hành vi phân biệt đối xử hoặc bắt nạt có thể tác động tích cực đến bệnh nhân.

Tính đến năm 2021, 22 tiểu bang đã đưa ra dự luật hạn chế việc cung cấp dịch vụ chăm sóc y tế chuyển đổi giới tính cho trẻ em và 1 tiểu bang, Arkansas, đã thông qua dự luật như vậy.[13,14]Một số dự luật được đề xuất ngăn cản liệu pháp chuyển đổi giới tính ngay cả khi có sự cho phép của cha mẹ.[13]Các chuyên gia y tế đã chỉ trích loại luật này, cho rằng nó chính trị hóa việc chăm sóc y tế và bắt buộc về mặt pháp lý những phương pháp điều trị đi ngược lại các tiêu chuẩn thực hành được chấp nhận.[13]Hơn nữa, các chuyên gia y tế đã lưu ý rằng những luật này ảnh hưởng tiêu cực đến sức khỏe tâm thần của bệnh nhân và làm giảm khả năng tiếp cận dịch vụ chăm sóc sức khỏe của họ.[13]Những luật này có thể làm giảm hoặc loại bỏ bảo hiểm y tế cho những bệnh nhân mong muốn chuyển đổi giới tính.[14]

Các luật điều chỉnh việc điều trị cho những người có giới tính đa dạng cũng khiến các nhà cung cấp dịch vụ e ngại vì lo sợ hậu quả pháp lý khi cung cấp dịch vụ chăm sóc.[13]Các đạo luật, chẳng hạn như luật HB1570 của Arkansas, cho phép cha mẹ bệnh nhân khởi kiện các bác sĩ kê đơn liệu pháp chuyển đổi giới tính trong suốt thời thơ ấu và chính bệnh nhân có thể khởi kiện trong vòng 20 năm đến khi trưởng thành.[14]Các luật loại này có thể khiến các bác sĩ ngần ngại điều trị cho những người có giới tính đa dạng hoặc ảnh hưởng đến lựa chọn chuyên khoa của họ.[13]Thêm vào đó, những cá nhân quan tâm đến việc hành nghề y học khẳng định giới tính có thể sẽ ưu tiên định cư ở những tiểu bang không có luật như vậy. Nguyên tắc công bằng đòi hỏi phải có đủ bác sĩ chuyên khoa để những người bị rối loạn nhận dạng giới tính cần được chăm sóc y tế một cách dễ dàng. Do đó, những luật như vậy ảnh hưởng tiêu cực đến việc cung cấp dịch vụ chăm sóc y tế công bằng.

Kết luận

Các nguyên tắc đạo đức sinh học có tác động đáng kể đến việc cung cấp dịch vụ phẫu thuật nhi khoa. Khi cố gắng cung cấp dịch vụ chăm sóc công bằng và tôn trọng quyền tự chủ của bệnh nhân, nhóm bệnh nhi đặc biệt dễ bị tổn thương do địa vị pháp lý là trẻ vị thành niên và sự chưa trưởng thành về mặt tinh thần và cảm xúc (thực tế hoặc được cho là vậy). Những thách thức trong việc cung cấp dịch vụ chăm sóc nhi khoa có đạo đức được nhấn mạnh bởi nhóm bệnh nhân mắc rối loạn phát triển giới tính (DSD) và nhóm bệnh nhân không phù hợp giới tính. Việc cân bằng giữa sở thích của bệnh nhân và kỳ vọng của cha mẹ có thể dẫn đến những tình huống khó xử về

mặt đạo đức đối với các nhà cung cấp dịch vụ y tế nhi khoa. Thêm vào đó, việc cung cấp dịch vụ chăm sóc có đạo đức có thể trở nên phức tạp hơn do luật pháp địa phương. Việc tập trung vào các lựa chọn không vĩnh viễn trước tuổi trưởng thành, việc ra quyết định chung và cách tiếp cận dựa trên nhóm khi chuyển sang chăm sóc người lớn có thể giảm bớt những khó khăn về mặt đạo đức liên quan đến việc chăm sóc ở những nhóm bệnh nhân này.

Chương 66: Đào tạo và phát triển lãnh đạo trong chuyên ngành Tiết niệu Nhi (Leadership & Training in Pediatric Urology)

Một câu hỏi thường gặp đối với các nhà lãnh đạo y tế, đặc biệt là các nhà lãnh đạo phẫu thuật, là tại sao họ lại từ bỏ một phần công việc phẫu thuật của mình để tham dự các cuộc họp. Đôi khi với một hàm ý không quá khó hiểu, một số người có thể ám chỉ rằng có lẽ họ chuyển sang làm công tác quản lý vì không thể thực hiện phẫu thuật nữa! Mặc dù điều đó chắc chắn được coi là đúng cách đây nhiều thập kỷ, nhưng đối với các tác giả có hơn 20 năm kinh nghiệm quản lý, chúng tôi thực sự hy vọng rằng điều đó không còn đúng nữa ngày nay.

Nhìn chung, sự nghiệp của một bác sĩ phẫu thuật có thể được chia thành 3 giai đoạn: sau khi hoàn thành đào tạo, giai đoạn đầu tiên bao gồm việc trau dồi kỹ năng, phát triển các kỹ thuật, phong cách riêng và tạo dựng, trong trường hợp của nhiều người, một lĩnh vực chuyên môn lâm sàng và/hoặc nghiên cứu. Giai đoạn thứ hai là khi bạn đã tự tin với kỹ năng của mình, bạn có năng lực nhất định và có thể cung cấp dịch vụ chăm sóc xuất sắc và truyền đạt kiến thức của mình cho người khác. Sau đó là giai đoạn thứ ba - đối với một số người, đây là sự tiếp tục của việc chăm sóc lâm sàng xuất sắc hoặc nghiên cứu, còn đối với những người khác, đó là khía cạnh kinh doanh của y học, đặc biệt nếu bác sĩ phẫu thuật hành nghề tư nhân. Đối với những người kém may mắn hơn, đó là chờ đợi đến khi nghỉ hưu. Nhưng một lựa chọn khả thi là tham gia vào vai trò lãnh đạo trong lĩnh vực y tế.

Mục đích của chương này là nêu ra một số lý do và lợi ích, đồng thời đưa ra một số hướng dẫn về vai trò và kỹ năng cần thiết của một người lãnh đạo phẫu thuật giỏi. Điều quan trọng cần nhận ra là "người lãnh đạo giỏi" không nhất thiết có nghĩa là người đó phải có chức danh hoặc vị trí chính thức, mặc dù điều đó cũng có thể xảy ra. Một người lãnh đạo giỏi là người thể hiện phẩm chất của người lãnh đạo trong công việc hàng ngày của họ trong nhóm. Những phẩm chất này rất quan trọng cho một sự nghiệp thành công trong phẫu thuật, bất kể người đó có chọn đảm nhận vai trò lãnh đạo chính

thức hơn hay không. Xét cho cùng, một bác sĩ phẫu thuật luôn đóng vai trò là người lãnh đạo (hoặc nên đóng vai trò là người lãnh đạo) mỗi khi họ ở trong phòng mổ.

Đây chỉ là một chương và không nhằm mục đích trở thành văn bản toàn diện về vấn đề này. Trên thực tế, đã có nhiều sách viết về hầu hết mọi phần được nêu trong chương này và do đó, chúng tôi có thêm danh sách tài liệu tham khảo ở cuối chương này mà chúng tôi khuyến nghị cho độc giả quan tâm.

“Đừng bao giờ nghi ngờ rằng một nhóm nhỏ những công dân chu đáo, quan tâm có thể thay đổi thế giới. Thực tế, đó là điều duy nhất từng làm được điều đó.” —Margaret Mead

Tại sao nên trở thành một nhà lãnh đạo phẫu thuật?

Trước khi bàn đến lý do trở thành một nhà lãnh đạo phẫu thuật với chức danh chính thức, điều quan trọng là phải nhận ra rằng tất cả các bác sĩ phẫu thuật, trên thực tế, đều có vai trò lãnh đạo. Bất cứ khi nào một bác sĩ phẫu thuật điều hành một phòng khám hoặc có bệnh nhân trải qua phẫu thuật, họ đều là một phần của một nhóm rất phức tạp và có trình độ cao. Không thể phủ nhận rằng bác sĩ phẫu thuật đóng vai trò là người lãnh đạo của nhóm đó, và văn hóa, tầm nhìn và giao tiếp mà bác sĩ thể hiện và làm gương là rất quan trọng đối với kết quả mà bệnh nhân đạt được. Do đó, tất cả các bác sĩ phẫu thuật nên hiểu các nguyên tắc của một nhà lãnh đạo giỏi, và đây là lý do tại sao nhiều trường y và chương trình đào tạo bác sĩ phẫu thuật hiện nay có các khóa học lãnh đạo chính thức trong chương trình giảng dạy của họ.

Có nhiều lý do để trở thành một nhà lãnh đạo phẫu thuật khi bạn đã thành thạo kỹ năng phẫu thuật lâm sàng, nhưng nhiều người có thể không nhận ra rằng điều đó mang lại cho bạn cơ hội tiếp tục phát triển và học hỏi những kỹ năng mới. Khả năng lãnh đạo cũng giống như hầu hết các kỹ năng khác, trong khi một số người bẩm sinh giỏi hơn những người khác, thì mọi người đều có thể cải thiện bằng cách tập trung, học hỏi và phát triển. Có lẽ lý do phổ biến nhất khiến mọi người chọn trở thành một nhà lãnh đạo phẫu thuật là để giúp phát triển các chương trình mới và hướng dẫn các giảng viên ít kinh nghiệm hơn. Có lẽ không có thành tựu công việc nào lớn hơn việc chứng kiến một chương trình mới thành công mà bạn đã góp phần nuôi dưỡng. Hoặc nhìn thấy một đồng nghiệp phát triển và đạt được thành công cá nhân lớn hơn. Một nhà lãnh đạo phẫu thuật giỏi có thể có ảnh hưởng rất lớn đến sự thành công của nhóm và các thành viên trong nhóm. Ngoài ra, bằng cách phát triển các chương trình thành công, một nhà lãnh đạo phẫu

thuật có thể cải thiện đáng kể việc chăm sóc bệnh nhân ở mức độ lớn hơn nhiều so với việc điều trị bệnh nhân riêng lẻ. Một ví dụ điển hình là việc hình thành một chương trình chất lượng và an toàn mạnh mẽ. Bằng cách tạo ra một quy trình giảm nhiễm trùng vết mổ chỉ 1%, bạn có thể cải thiện việc chăm sóc hàng trăm bệnh nhân mỗi năm, điều này rất khó thực hiện nếu chỉ làm việc một mình trong phòng khám phẫu thuật.

Lý do duy nhất không thể chấp nhận được khi muốn theo đuổi vị trí lãnh đạo y tế là mong muốn có một chức danh mới (quan trọng hơn). Nếu đây là lý do bạn cân nhắc vị trí lãnh đạo phẫu thuật, bạn sẽ không hạnh phúc, và những người bạn phục vụ cũng sẽ không hạnh phúc.

Các bác sĩ lâm sàng có giá trị như thế nào với vai trò lãnh đạo trong bệnh viện?

Thường thì các nhà lãnh đạo y tế đánh giá thấp vai trò của mình trong bệnh viện, có lẽ vì họ đã được đào tạo nhiều năm để hoàn thiện các kỹ năng cần thiết để trở thành bác sĩ nhưng lại không nhận ra những gì điều đó mang lại cho công tác quản lý bệnh viện. Trên thực tế, nhiều nhà lãnh đạo cảm thấy choáng ngợp trước các thuật ngữ chuyên ngành mới, các từ viết tắt và các bảng tính khổng lồ mà họ phải tiếp xúc. Mỗi ngành nghề đều có ngôn ngữ riêng và quản lý bệnh viện cũng không ngoại lệ, nhưng nó tương đối dễ nắm bắt. Nhưng ngay cả trước khi bạn thành thạo điều này, các bác sĩ lâm sàng vẫn đóng một vai trò thiết yếu trong việc điều hành bệnh viện. Chắc chắn, các bệnh viện thành công nhất đều có mối quan hệ hợp tác chặt chẽ giữa các nhà lãnh đạo lâm sàng và các nhà lãnh đạo bệnh viện. Xét cho cùng, cả hai đều đang nỗ lực cung cấp dịch vụ chăm sóc tốt hơn và hiệu quả hơn cho bệnh nhân và cộng đồng mà họ phục vụ. Ngày càng nhiều bác sĩ đang lãnh đạo bệnh viện với tư cách là Giám đốc điều hành (CEO).

Các bác sĩ lâm sàng có hiểu biết sâu sắc về các vấn đề lâm sàng và cách ưu tiên các tình trạng bệnh lý và phương pháp điều trị. Mọi bệnh viện đều mong muốn cung cấp đầy đủ các nguồn lực cần thiết cho mọi chương trình, nhưng thường xuyên phải đưa ra những lựa chọn khó khăn và các bác sĩ lâm sàng có thể hướng dẫn điều này. Các nhà lãnh đạo lâm sàng đóng vai trò là cầu nối giữa các nhà cung cấp dịch vụ và ban quản lý, đồng thời là người bảo vệ quyền lợi của nhân viên, giảng viên và bệnh nhân để đảm bảo các nguồn lực được sử dụng đúng nơi cần thiết. Quan trọng hơn, một nhà lãnh đạo lâm sàng giỏi sẽ có uy tín lâm sàng, để khi phải đưa ra những quyết định khó khăn, chẳng hạn như hủy bỏ ca phẫu thuật tự chọn của bệnh nhân nào do thiếu giường chăm sóc đặc biệt hiện nay, mặc dù bệnh nhân sẽ

không hài lòng, quyết định đó sẽ dựa trên các tiêu chí có liên quan đến lâm sàng.

Làm thế nào để trở thành một nhà lãnh đạo phẫu thuật?

“Quan niệm sai lầm nguy hiểm nhất về lãnh đạo là cho rằng lãnh đạo sinh ra đã là lãnh đạo – rằng lãnh đạo có yếu tố di truyền. Điều đó hoàn toàn vô lý; trên thực tế, điều ngược lại mới đúng. Lãnh đạo được tạo nên chứ không phải sinh ra đã là lãnh đạo.” —Warren Bennis

Sau khi đã quyết định theo đuổi sự nghiệp lãnh đạo trong lĩnh vực phẫu thuật, làm thế nào để hiện thực hóa tham vọng này? Có nhiều cách để thực hiện điều đó. Trước hết, và có lẽ quan trọng nhất, kinh nghiệm làm việc là vô cùng cần thiết. Điều này có nghĩa là, ngay cả trước khi nhận một vị trí, bạn cần tham gia và tích cực đóng góp vào công việc của các ủy ban. Thông thường, các bác sĩ tham dự ủy ban vì "tốt cho CV " hoặc "sẽ giúp thăng tiến" nhưng lại không thực sự đóng góp - chẳng hạn như trả lời email, có mặt, giải đáp thắc mắc và cung cấp ý kiến cho ủy ban. Nếu bạn có khát vọng lãnh đạo, điều quan trọng là phải tích cực và đóng góp giá trị cho ủy ban. Bằng cách tham gia vào công việc của ủy ban, bạn sẽ hiểu rõ hơn về hoạt động hành chính của bệnh viện và hy vọng có thể quan sát những người lãnh đạo giỏi trong thực tế và học hỏi từ họ. Hơn nữa, bạn hoàn toàn có thể có kinh nghiệm để giúp giải quyết những vấn đề quan trọng trong quá trình này! Những phẩm chất nào làm nên sự thành công của người này mà không phải người khác?

Ngoài kinh nghiệm thực tế, còn có một số phương pháp đào tạo bài bản hơn để phát triển các kỹ năng cần thiết. Hầu hết các bệnh viện và trường đại học đều cung cấp một loạt các khóa học về lãnh đạo, và chúng có thể bao gồm các lĩnh vực như cố vấn thành công, giáo dục tài chính hoặc công tác nhân sự (cụ thể là kỹ năng giao tiếp). Ngày càng nhiều nhà lãnh đạo và những người có tiềm năng trở thành lãnh đạo được cung cấp dịch vụ huấn luyện điều hành, thường là một giờ mỗi tháng trò chuyện trực tiếp với một huấn luyện viên, người có thể giúp bạn giải quyết các vấn đề khó khăn và đưa ra hướng dẫn. Tuy nhiên, cần lưu ý rằng một huấn luyện viên giỏi sẽ không nói cho bạn biết phải làm gì mà sẽ đặt câu hỏi cho đến khi bạn tìm ra cách tiếp cận phù hợp để giải quyết vấn đề hiện tại. Cuối cùng, có các khóa học cấp bằng, chẳng hạn như Thạc sĩ Quản trị Kinh doanh (MBA) hoặc Thạc sĩ Y tế. Mặc dù những bằng cấp này chắc chắn sẽ cung cấp một nền giáo dục tốt, nhưng chúng không phải là điều kiện thiết yếu để có được một vị trí lãnh đạo. Chúng chắc chắn có thể thể hiện một mong muốn mạnh mẽ

về vai trò lãnh đạo. Chúng tôi muốn nhấn mạnh lại rằng lãnh đạo là một kỹ năng được cải thiện tốt nhất thông qua thực hành.

Thường thì, mọi người cố gắng xác định những đặc điểm cụ thể gắn liền với một nhà lãnh đạo giỏi, nhưng thực tế không có một bộ đặc điểm duy nhất nào tạo nên một nhà lãnh đạo vĩ đại. Những nhà lãnh đạo hiệu quả có thể trầm lặng và hướng nội hoặc hùng biện và hướng ngoại. Họ có thể là những người thích được chú ý trong các bài thuyết trình, hoặc cũng có thể hạnh phúc khi ở trong bóng tối. Điều quan trọng là hãy sống đúng với tính cách của mình, nhưng cần phải rõ ràng và nhất quán trong giao tiếp và hành động.

Cách lãnh đạo

Khi đảm nhận vị trí lãnh đạo mới, những lĩnh vực nào cần được chú trọng, và làm thế nào để phát triển và nâng cao năng lực đội ngũ, cũng như chuẩn bị cho toàn đội đạt được thành công? Có vẻ như có một số khía cạnh rất quan trọng cần được đề cập trong các phần sau.

Thay đổi văn hóa

“Những gì bạn làm có tác động lớn hơn nhiều so với những gì bạn nói.” — Stephen Covey

Một trong những điều quan trọng nhất khi đảm nhận một vai trò mới là xây dựng văn hóa nhóm. Bạn muốn nhóm cư xử và thể hiện bản thân như thế nào? Những hành vi nào cần được khuyến khích và những hành vi nào cần được giảm thiểu? Có nhiều khía cạnh trong việc xây dựng văn hóa: Thứ nhất, điều quan trọng là phải truyền đạt những gì bạn muốn đạt được, và điều này cần được nhắc lại nhiều lần bằng hầu hết mọi phương thức giao tiếp hiện có. Tuy nhiên, chỉ nói suông mà không làm thì chưa đủ, điều quan trọng hơn là người lãnh đạo phải tự mình thực hành những hành vi đó. Ví dụ, nếu bạn muốn nhóm tôn trọng lẫn nhau, thì người lãnh đạo cần phải đối xử với mọi người trong nhóm một cách tôn trọng mọi lúc. Xây dựng một nền văn hóa tốt cần thời gian, nhưng một hoặc hai hành động sai trái của người lãnh đạo có thể phá hủy nền văn hóa tốt đẹp đó chỉ trong vài giờ. Bên cạnh việc truyền đạt và thực hành văn hóa, cần phải quản lý và điều chỉnh những hành vi không phù hợp với văn hóa. Nếu ai đó, đặc biệt là người cấp cao, bị cho là "lách luật" hoặc "vượt trên pháp luật", thì tất cả công sức xây dựng một nền văn hóa tốt đẹp sẽ trở nên vô ích. Một khi nền văn hóa đã được hình thành (và điều này có thể đạt được rất nhanh chóng với sự nỗ lực đồng bộ), thì nó cần được quan tâm và quản lý liên tục.

Một lĩnh vực luôn được coi trọng nhưng thực tế lại khó thực hiện là tạo ra một văn hóa nhất quán và minh bạch nhất có thể. Ví dụ, nếu nguồn lực có hạn cho một số lượng ca phẫu thuật dự kiến nhất định, việc quyết định cách ưu tiên các nguồn lực đó một cách công khai (minh bạch) và áp dụng điều này một cách nhất quán sẽ giúp quá trình ra quyết định dễ dàng hơn. Mặc dù những người không nhận được nguồn lực sẽ thất vọng, họ sẽ biết lý do tại sao họ không nhận được và họ cần làm gì để thành công hơn trong tương lai. Điều này đúng với tất cả các quyết định, nếu tiêu chí thành công được truyền đạt công khai và kết quả của các quyết định được truyền đạt một cách bình đẳng thì mọi người sẽ biết hệ thống hoạt động như thế nào. Không gì có thể phá hoại văn hóa hơn là những "thỏa thuận ngầm" hoặc cảm giác rằng hệ thống đang chống lại bạn hoặc không công bằng.

Việc tạo dựng văn hóa phù hợp là vô cùng quan trọng. Có rất nhiều ví dụ khi một CEO mới nhậm chức hoặc một huấn luyện viên mới dẫn dắt đội nhóm, chỉ trong vài ngày hoặc vài tuần, sự thành công và định hướng của đội nhóm đã hoàn toàn thay đổi.

Kiến tạo tầm nhìn

Đối với những người lãnh đạo phẫu thuật mới, việc phải xây dựng tầm nhìn có vẻ rất khó khăn, nhưng thực ra không cần thiết phải như vậy. Bạn hy vọng đạt được điều gì? Có phải là trở thành khoa lâm sàng tốt nhất cả nước, cung cấp dịch vụ chăm sóc bệnh nhân an toàn nhất, phát triển một nhóm nghiên cứu đẳng cấp thế giới, hay cung cấp dịch vụ chăm sóc lâm sàng xuất sắc cho cộng đồng? Bạn có muốn nhóm được biết đến là một nơi làm việc tuyệt vời và hỗ trợ lẫn nhau? Ưu tiên của bạn là gì? Khi đã xác định được điều này, bạn cần cho nhóm biết và liên tục nhắc nhở họ. Có vẻ như việc lặp đi lặp lại những điều tương tự mỗi khi gặp mặt hoặc họp nhân viên là điều nực cười, nhưng mọi người cần biết rằng đảm bảo mọi bệnh nhân đều nhận được sự chăm sóc tuyệt vời mọi lúc vẫn là ưu tiên hàng đầu của nhóm. Hãy nghĩ về một chính trị gia giỏi, mỗi khi họ trả lời phỏng vấn, vận động tranh cử hoặc trước cử tri: họ nói đi nói lại cùng một điều và nhấn mạnh cùng một điểm, và một người lãnh đạo giỏi cũng cần làm như vậy. Nhóm không bao giờ nên nghi ngờ về tầm nhìn và mục tiêu của nhóm.

Khi truyền đạt tầm nhìn hoặc mục tiêu cho nhóm, không thể nào truyền đạt quá nhiều thông tin. Hãy sử dụng mọi công cụ bạn có: các cuộc họp, các buổi gặp mặt riêng, tin nhắn, email và các buổi hội thảo. Cho dù bạn truyền đạt thường xuyên đến đâu, vẫn luôn có ít nhất một người chưa nghe hoặc chưa hiểu những gì bạn muốn đạt được.

Khi bạn đã truyền đạt được tầm nhìn của mình, điều này sẽ dẫn đến việc thiết lập các mục tiêu, cả dài hạn và ngắn hạn. Ví dụ, nếu tầm nhìn là trở thành chương trình phẫu thuật tốt nhất trong cả nước thì có thể sẽ mất 5-10 năm để đạt được điều này. Vì vậy, các mục tiêu dài hạn của bạn có thể bao gồm: Phát triển các chương trình đẳng cấp thế giới, khởi động một chương trình chất lượng và an toàn mạnh mẽ, thúc đẩy một chương trình giảng dạy nổi tiếng và tạo ra một chương trình nghiên cứu được tài trợ cao. Từ những mục tiêu dài hạn này, có thể tạo ra các mục tiêu ngắn hạn có thể đạt được trong vòng một năm. Ví dụ, một mục tiêu có thể là tuyển dụng một nhà khoa học phẫu thuật mới hoặc phát triển bảng điều khiển chất lượng. Có một tầm nhìn rõ ràng, bao gồm các mục tiêu dài hạn và ngắn hạn mà toàn bộ nhóm biết và đồng thuận sẽ làm tăng cơ hội thành công của bạn lên rất nhiều. Bằng cách viết ra các mục tiêu và công khai chúng, người ta đã chứng minh một cách nhất quán rằng chúng có nhiều khả năng đạt được hơn. Khi bạn đã phát triển các mục tiêu này và đạt được chúng, hãy đảm bảo toàn bộ nhóm đều biết về những thành công đó!

Mọi người

“Người điều hành giỏi nhất là người đủ sáng suốt để chọn những người giỏi làm những việc mà người lãnh đạo muốn và đủ tự chủ để không can thiệp vào công việc của họ trong khi họ đang làm việc.” —Theodore Roosevelt

Trong bất kỳ bệnh viện nào, tài sản quan trọng nhất và đắt giá nhất chính là con người làm việc trong đó. Vì vậy, một khi bạn đã có văn hóa đúng đắn và tầm nhìn phù hợp, việc tập trung vào con người trong nhóm là yếu tố sống còn để đạt được thành công. Trên thực tế, nếu không tuyển dụng, giữ chân và phát triển nhân viên, một nhóm sẽ không bao giờ thành công.

Tuyển dụng và giữ chân nhân viên

Tuyển dụng đúng người là một việc vô cùng khó khăn. Nhiều nghiên cứu tâm lý đã chỉ ra rằng phỏng vấn là một phương pháp đánh giá rất kém hiệu quả về khả năng làm việc của ứng viên. Tuy nhiên, hiện nay đây vẫn là phương pháp được sử dụng rộng rãi nhất. Để có được lực lượng lao động tốt nhất, cần phải lựa chọn từ nguồn ứng viên đa dạng nhất, vì vậy, cam kết mạnh mẽ về sự đa dạng, công bằng và hòa nhập là yếu tố sống còn để thành công trong thời đại ngày nay. Để tuyển dụng một lực lượng lao động đa dạng, điều quan trọng là phải có một ủy ban tuyển dụng đa dạng và phản ánh cộng đồng mà bạn đang phục vụ. Bằng cách đó, những định kiến cá nhân, dù biết hay không biết, có thể được giảm thiểu, thu hút được nhiều ứng viên hơn và hy vọng sẽ chọn được ứng viên tốt nhất. Các tổ chức lớn

thường có hệ thống hỗ trợ quá trình này, nhưng nếu không, cần có nỗ lực có chủ đích và tận tâm để đảm bảo đội ngũ trở nên đa dạng, công bằng và hòa nhập hơn.

Khi đã có được đội ngũ phù hợp, việc giữ chân họ mới là thách thức tiếp theo. Cần thường xuyên liên lạc với các thành viên trong nhóm để đảm bảo họ có đủ cơ hội và nguồn lực cần thiết không chỉ để quản lý công việc mà còn để đạt được mục tiêu nghề nghiệp. Sẽ quá muộn khi có người khác đến với lời mời làm việc khác để bắt đầu tạo cơ hội mới cho họ.

Cố vấn

“Những nhà lãnh đạo xuất sắc luôn nỗ lực hết mình để nâng cao lòng tự trọng của nhân viên. Nếu mọi người tin tưởng vào bản thân, họ có thể đạt được những thành tựu đáng kinh ngạc.” —Sam Walton

Một phần không thể thiếu của việc trở thành một nhà lãnh đạo giỏi là hướng dẫn và phát triển đội ngũ của mình. Cần phải dành thời gian cụ thể một cách thường xuyên cho việc này. Nó có thể là một phần của các cuộc họp định kỳ hoặc thời gian được dành riêng cho việc hướng dẫn. Hướng dẫn là một kỹ năng khó vì thường dễ sa vào việc chỉ đưa ra lời khuyên, và đôi khi điều đó có thể cần thiết nhưng nhìn chung, hướng dẫn là lắng nghe cẩn thận người được hướng dẫn, đặt những câu hỏi phù hợp để họ có thể suy nghĩ thấu đáo về các vấn đề trong công việc hoặc sự nghiệp của mình và đưa ra lời khuyên nhẹ nhàng. Việc hướng dẫn mọi người có thể giúp họ phát triển các kỹ năng mới rất quan trọng cho đội nhóm. Điều quan trọng nữa là khuyến khích người được hướng dẫn phát triển hoặc đảm nhận các nhiệm vụ mới để họ luôn luôn tự hoàn thiện và thử thách bản thân. Khi thích hợp, hãy đảm bảo rằng người được hướng dẫn được trao những cơ hội mới để theo đuổi, bằng cách đó đội nhóm sẽ xây dựng được danh tiếng về việc tạo ra cơ hội thăng tiến và do đó sẽ bắt đầu thu hút những ứng viên giỏi nhất.

Tuy nhiên, với tư cách là một nhà lãnh đạo, điều quan trọng là phải tiếp tục hiểu được nhu cầu cần được hướng dẫn trong vai trò của mình. Thông thường, các nhà lãnh đạo vẫn tiếp tục dựa vào những người cố vấn giàu kinh nghiệm của họ để nhận được sự hướng dẫn, đề xuất và lời khuyên trong nhiều lĩnh vực. Ngoài ra, hiện nay ngày càng có nhiều bằng chứng cho thấy huấn luyện chuyên sâu (surgical coaching) có giá trị rất lớn trong việc tiếp tục nâng cao kỹ năng của một nhà lãnh đạo.

Nhận xét

“Người cai trị nên chậm trừng phạt và nhanh chóng ban thưởng.” —Ovid

Ngày càng nhiều người trong công ty nhận ra và yêu cầu tầm quan trọng của phản hồi. Việc đưa ra phản hồi tích cực thường xuyên và sát với thời gian thực là rất quan trọng. Điều này sẽ làm rõ những phẩm chất và hành vi nào được mong muốn trong bệnh viện, đồng thời cho phép đưa ra phản hồi mang tính xây dựng hơn khi cần thiết. Trước đây, cứ 1 phản hồi mang tính xây dựng thì có 3 phản hồi tích cực – gọi là "phản hồi kiểu bánh sandwich". Nhưng gần đây, tỷ lệ này đã tăng lên đến 9 phản hồi tích cực cho mỗi phản hồi mang tính xây dựng. Khi đưa ra phản hồi, dù tích cực hay mang tính xây dựng, tốt hơn hết là nên đưa ra những ví dụ cụ thể và phản hồi càng gần với sự kiện càng tốt. Vì vậy, thay vì nói rằng bạn đã làm rất tốt trong phòng mổ hôm nay, có thể tốt hơn là nên nói rằng học viên đã rất giỏi trong việc xử lý mô một cách nhẹ nhàng. Nói chung, việc đưa ra phản hồi tích cực trước mặt người khác là được (ai cũng thích được khen ngợi), nhưng nên đưa ra phản hồi mang tính xây dựng riêng tư. Tạo ra một môi trường mà phản hồi được mong đợi là rất quan trọng, vì điều này cho phép mọi người tự do truyền đạt kỳ vọng và kết quả tốt. Nó cho phép tất cả các thành viên trong nhóm cải thiện. Tại các công ty hàng đầu, phản hồi được đưa ra cho cả thành viên nhóm và người lãnh đạo. Việc đưa ra và nhận phản hồi tích cực thường dễ dàng, nhưng việc đưa ra phản hồi mang tính xây dựng thì khó hơn và cần phải được thực hiện một cách có chủ đích, suy nghĩ kỹ lưỡng và kịp thời.

Những cuộc trò chuyện khó khăn

"Sự trưởng thành và phát triển của con người là sứ mệnh cao cả nhất của người lãnh đạo." —Harvey Firestone

Đôi khi, cần phải có những cuộc trò chuyện khó khăn hoặc quan trọng với các thành viên trong nhóm, đặc biệt nếu hành vi hoặc công việc của họ không đạt được kỳ vọng. Không ai thích những cuộc trò chuyện này, nhưng chúng rất quan trọng đối với sự cải thiện của cá nhân và của cả nhóm. Có xu hướng trì hoãn chúng và tìm một thời điểm "thích hợp" hơn, nhưng chúng luôn khó khăn, vì vậy tốt nhất là nên thực hiện chúng ngay khi nhận ra nhu cầu. Rõ ràng, tốt nhất là nên nói chuyện riêng tư và hỏi người đó về sự việc đang được đề cập, bằng lời lẽ của họ, điều gì đã xảy ra và họ nghĩ gì về nó. Nhiều khi, người đó sẽ nhận ra lỗi của mình và xin lỗi mà không cần bạn phải nói gì ngoài việc cùng nhau tìm cách giúp đỡ người đó để điều đó không xảy ra nữa. Đôi khi, và đáng lo ngại hơn, người đó có thể phủ nhận hoặc bỏ qua lỗi lầm, điều này đòi hỏi sự giáo dục và sự hỗ trợ thêm từ người lãnh đạo. Nhiều tổ chức hiện nay có các văn phòng chuyên trách có thể giúp mọi người cải thiện các vấn đề về hành vi và đôi khi người đó có các vấn đề

về sức khỏe hoặc xã hội mà chúng ta cần giải quyết trước. Nếu nhóm nhận thấy rằng hành vi không phù hợp không được giải quyết một cách thích đáng và kịp thời, thì có thể hiểu rằng hành vi đó đã được chấp nhận. Do đó, tốt nhất là nên tiến hành những cuộc trò chuyện khó khăn này càng sớm càng tốt, với điều kiện là đã thu thập được tất cả thông tin cần thiết trước đó.

Những cơ hội

Việc tạo cơ hội cho các thành viên trong nhóm hoặc tổ chức là vô cùng quan trọng. Điều này có vẻ như chỉ là giao nhiệm vụ đơn thuần, nhưng bằng cách trao cho mọi người những cơ hội này, dù nhỏ (ví dụ: sắp xếp một cuộc họp hoặc buổi dã ngoại) hay lớn (ví dụ: phát triển một chương trình hoàn toàn mới), bạn sẽ gửi đi một tín hiệu rõ ràng rằng bạn tin tưởng họ và tin rằng họ có kỹ năng để hoàn thành công việc một cách chính xác. Điều này mang lại nhiều lợi ích. Nó cho phép họ phát triển và tự tin vào khả năng của mình, đồng thời cho phép bạn chuyển sang các dự án khác mà có thể chỉ bạn mới có đủ kiến thức hoặc thông tin để hoàn thành thành công. Bằng cách giao nhiệm vụ một cách phù hợp, tinh thần và sự tự tin của nhóm được cải thiện đáng kể, nhóm phát triển các kỹ năng mới và người lãnh đạo có thể nhân rộng đáng kể khối lượng công việc có thể hoàn thành.

Tiền bạc

Tiền bạc có thể phá hỏng mọi thứ! Nếu mọi người cảm thấy người khác giỏi hơn và được trả công không công bằng, hoặc nguồn lực không được phân chia công bằng, điều này sẽ nhanh chóng dẫn đến sự bất hòa trong nhóm. Bất cứ khi nào có thể, việc thiết lập một hệ thống minh bạch sẽ cho phép mọi người biết lý do tại sao các quyết định hoặc mức lương thưởng lại khác nhau và cần làm gì để cải thiện cơ hội được trả lương tốt hơn. Ở những nơi hệ thống mờ ám hoặc không rõ ràng, mọi người thường cho rằng có điều gì đó mờ ám hoặc không công bằng đang xảy ra, ngay cả khi thực tế không phải vậy. Nói chung, sẽ có ít khiếu nại hơn nếu mọi người biết và hiểu ngay cả khi họ nhận được ít tiền hơn người khác. Tuy nhiên, việc bắt đầu xây dựng tính minh bạch có thể khó khăn, vì tiền bạc là một chủ đề khó nói.

Giám sát và đánh giá lại liên tục

Để hiểu được hiệu suất của nhóm và liệu bạn có đạt được các mục tiêu mà nhóm đã đề ra hay không, việc có các chỉ số đo lường triển vọng là rất quan trọng. Khi bạn đặt ra một mục tiêu (ví dụ: tăng sản lượng nghiên cứu), hãy xác định rõ ràng các chỉ số trước khi bắt đầu và đo lường chúng thường xuyên. Công bố chúng để mọi người trong nhóm biết liệu bạn có đạt được

các mục tiêu đó hay không. Điều thú vị là, động lực nhóm và mong muốn cải thiện thường có thể cải thiện đáng kể dữ liệu ngay cả khi không cần áp dụng bất kỳ cơ chế mới nào. Ví dụ, chỉ cần ghi lại và công khai tỷ lệ bắt đầu đúng giờ của từng bác sĩ phẫu thuật, bạn sẽ thấy sự cải thiện vì không ai muốn mình "dưới mức trung bình". Khi bạn đã có các chỉ số này, việc tạo bảng điều khiển và thường xuyên xem xét dữ liệu sẽ tiếp tục dẫn đến sự cải thiện. Ngoài ra, bằng cách thường xuyên xem xét dữ liệu, bạn sẽ có thể quyết định khi nào là lúc cần chuyển sang tập trung vào việc khác.

Thời gian

Cuối cùng, để trở thành một nhà quản lý và lãnh đạo giỏi cần thời gian, không thể vừa duy trì công việc lâm sàng bận rộn vừa đảm nhiệm việc lãnh đạo toàn bộ nhóm. Bạn cần thời gian để suy nghĩ, xây dựng tầm nhìn và mục tiêu, thường xuyên gặp gỡ cấp dưới trực tiếp, và dành thời gian hướng dẫn họ. Thêm vào đó, sẽ có nhiều cuộc họp với ban lãnh đạo bệnh viện mà bạn cần tham dự để hiểu cách thức hoạt động và tình hình hiện tại của bệnh viện. Điều này sẽ giúp bạn có thể bảo vệ quyền lợi của nhóm một cách hiệu quả.

Nếu bạn cảm thấy không đủ khả năng hoặc không muốn từ bỏ một phần công việc chuyên môn của mình, hãy nghiêm túc cân nhắc xem đây có phải là thời điểm thích hợp để đảm nhận vị trí này hay không. Nếu tổ chức của bạn không sẵn sàng trả thù lao xứng đáng với thời gian bạn bỏ ra, hãy cân nhắc lại xem việc này có đáng để làm hay không. Đảm nhận vai trò lãnh đạo là vô cùng bổ ích: chứng kiến các chương trình mới phát triển và các thành viên trong nhóm nắm bắt những cơ hội mới thật thú vị và mãn nguyện, nhưng nếu bạn cảm thấy khó chịu vì thiếu thời gian hoặc thù lao thì có lẽ đây chưa phải là thời điểm thích hợp.

Tuy nhiên, nếu bạn được trao những cơ hội và nguồn lực phù hợp, sự hài lòng mà bạn có được từ vai trò mới có thể dễ dàng bù đắp cho việc giảm bớt khối lượng công việc lâm sàng.

“Có ba yếu tố thiết yếu đối với một nhà lãnh đạo: khiêm tốn, minh bạch và can đảm.” —Phúc Nguyên

Điểm chính

- Trở thành một nhà lãnh đạo phẫu thuật mang lại những cơ hội mới để tìm hiểu về hệ thống chăm sóc sức khỏe và tác động đến việc chăm sóc cho nhiều bệnh nhân hơn.

- Hãy bắt đầu bằng cách tham gia vào công tác ủy ban và tích cực đóng góp.
- Kỹ năng lãnh đạo được trau dồi tốt nhất thông qua việc thực hành có mục đích.
- Xây dựng văn hóa, xác định tầm nhìn và bồi dưỡng con người cùng tài năng là chìa khóa dẫn đến thành công của một nhà lãnh đạo.
- Hãy hành động có mục đích, minh bạch và luôn sẵn sàng.

Video được đề xuất

- Đô đốc McRaven phát biểu trước các sinh viên tốt nghiệp năm 2014 của Đại học Texas tại Austin.
- Sức mạnh của sự dễ tổn thương | Brené Brown | TEDxHouston

Chương 67: Mạng xã hội và cơ hội học tập trong Tiết niệu Nhi (Social Media & Learning Opportunities)

Việc sử dụng mạng xã hội đã phát triển đáng kể trong thập kỷ qua, với khoảng 3,484 tỷ người trên toàn thế giới tham gia ít nhất một ứng dụng vào năm 2019.[1,2]Việc sử dụng các ứng dụng mạng xã hội như Facebook, YouTube, Instagram, Twitter và TikTok đã trở thành một phần không thể thiếu trong cuộc sống của mọi người, với nhiều người dùng dành hàng giờ mỗi ngày cho các nền tảng này.[1]Theo Viện Ung thư Quốc gia (NCI), việc sử dụng mạng xã hội ở Hoa Kỳ đã tăng từ khoảng 27% lên 86% trong giai đoạn từ năm 2009 đến năm 2019, phản ánh mức tăng 59% trong vòng mười năm.[2]Sự gia tăng này đặc biệt rõ rệt ở nhóm người trẻ tuổi, trong đó 90% người có truy cập internet đều sử dụng mạng xã hội.[3]YouTube là nền tảng được sử dụng phổ biến nhất, với khoảng 73% người trưởng thành ở Mỹ cho biết họ sử dụng nó.[4]Tiếp theo sát đó là Facebook (69%), Instagram (37%), Pinterest (28%), LinkedIn (27%), Snapchat (24%) và Twitter (22%). Các nền tảng mạng xã hội riêng lẻ, đặc điểm và tiềm năng sử dụng của chúng trong tiết niệu nhi khoa được trình bày trong Bảng 1. Với việc giới trẻ ngày càng sử dụng mạng xã hội nhiều hơn, tiềm năng tồn tại để cung cấp thông tin và can thiệp sức khỏe chất lượng cao cho một nhóm đối tượng khó tiếp cận bằng các biện pháp nâng cao sức khỏe và phòng ngừa bệnh tật truyền thống.[3]

Bảng 1. Các nền tảng mạng xã hội, đặc điểm và tiềm năng ứng dụng trong tiết niệu nhi khoa**

Nền tảng mạng xã hội	Đặc trưng	Ứng dụng tiềm năng trong tiết niệu nhi khoa
Twitter	Các tin nhắn ngắn, thường xuyên với giới hạn 140 ký tự, 'Tweet' có thể chứa ảnh, video, liên kết hoặc văn bản.	Những điểm chính cần lưu ý về chủ đề tiết niệu nhi khoa. Liên kết đến các nguồn thông tin đáng tin cậy.
Facebook	Chia sẻ văn bản, hình ảnh, video hoặc liên kết cho 'người theo dõi'. Không giới hạn số ký tự.	Các chiến dịch nâng cao nhận thức của bệnh nhân, video giáo dục ngắn.
YouTube	Nền tảng chia sẻ video (không giới hạn độ dài)	Video giáo dục (mang tính học thuật và dễ hiểu cho người bệnh)
Instagram	Ứng dụng chia sẻ ảnh và video ngắn	Video hoặc hình ảnh giáo dục ngắn
TikTok	Video ngắn (tối đa 60 giây)	Video giáo dục ngắn

Kể từ khi ra đời, người dùng ngày càng phụ thuộc vào mạng xã hội để tìm kiếm thông tin về sức khỏe.[5]Do có mối quan hệ đặc biệt với mạng xã hội, nhiều người trẻ tuổi sử dụng các ứng dụng mạng xã hội làm nguồn thông tin chăm sóc sức khỏe chính, một vấn đề càng trở nên trầm trọng hơn do đại dịch COVID-19 gần đây.[6]Mặc dù mạng xã hội đã trở thành một công cụ mạnh mẽ giúp bệnh nhân tìm kiếm thông tin về các bệnh lý, chia sẻ kinh nghiệm cá nhân và thậm chí giao tiếp với các chuyên gia chăm sóc sức khỏe, nhưng nó cũng tiềm ẩn nguy cơ lan truyền thông tin sai lệch rất lớn.[7,8]Những ứng dụng này cho phép các chuyên gia giả mạo và những người có tầm ảnh hưởng, thường thiếu kiến thức chuyên môn về chủ đề đó, tạo ra nội dung và lan truyền thông tin sai lệch, có khả năng tiếp cận hàng triệu người dùng trên toàn thế giới.[9]Mặc dù khả năng này có tiềm năng được sử dụng để mang lại lợi ích cho các chuyên gia chăm sóc sức khỏe bằng cách cung cấp thông tin đáng tin cậy, dễ tiếp cận cho công chúng, nhưng thật

không may, nó lại thúc đẩy sự lan truyền thông tin sai lệch khi rơi vào tay kẻ xấu.[10]Mặc dù mạng xã hội tiềm ẩn những rủi ro đối với sức khỏe cộng đồng, nhưng những lợi ích tiềm tàng của nó là không thể phủ nhận.

Các phương pháp truyền thông y tế truyền thống, chẳng hạn như sử dụng tờ rơi hoặc bản tin, đang nhanh chóng trở nên lỗi thời.[7]Việc tích hợp mạng xã hội vào các bệnh viện đã được chứng minh là làm tăng đáng kể việc bệnh nhân sử dụng các dịch vụ của bệnh viện, cũng như có tác động tích cực đến nhận thức của công chúng về bệnh viện.[11]Hiện nay, các chuyên gia chăm sóc sức khỏe có khả năng chia sẻ thông tin, thúc đẩy các hành vi sức khỏe tốt và tương tác với cộng đồng thông qua các ứng dụng mạng xã hội, cung cấp thông tin chăm sóc sức khỏe dễ tiếp cận và rất cần thiết cho một lượng lớn người dùng.[12,13]Việc phân phối thông tin đáng tin cậy thông qua các ứng dụng này đã được chứng minh là dẫn đến những thay đổi hành vi có thể quan sát được, với các nghiên cứu cho thấy tác động tích cực đến việc giảm cân, cai thuốc lá và hoạt động thể chất ở những người được tiếp xúc.[12,14]Nhận thấy rằng nhiều chuyên gia chăm sóc sức khỏe đã tích hợp các ứng dụng mạng xã hội vào phương thức giao tiếp với bệnh nhân, một số cơ quan chính phủ đã xây dựng và ban hành hướng dẫn về cách sử dụng các nền tảng này một cách chính xác, hiệu quả và an toàn.[15]

Chuyên ngành tiết niệu là một trong những chuyên ngành tiên phong tận dụng những cơ hội do mạng xã hội mang lại cho việc giáo dục và trao đổi thông tin toàn cầu liên quan đến các bệnh lý tiết niệu.[16]Mặc dù các bác sĩ nội trú chuyên khoa tiết niệu trên toàn thế giới đều lạc quan về tiềm năng của mạng xã hội đối với giáo dục, nhưng vẫn còn một số nghi ngờ xung quanh việc sử dụng đúng và phù hợp mạng xã hội trong môi trường chăm sóc sức khỏe.[16, 17, 18]Một số hướng dẫn đã được xây dựng để làm sáng tỏ sự nhầm lẫn này và cung cấp cho các chuyên gia chăm sóc sức khỏe những khuyến nghị rõ ràng và an toàn để sử dụng mạng xã hội một cách có trách nhiệm.[19]

Năm 2014, Hiệp hội Niệu khoa Quốc tế Anh (BJUI) đã đề xuất mười khuyến nghị dành cho các chuyên gia chăm sóc sức khỏe để tham gia mạng xã hội một cách có trách nhiệm.[19]Các khuyến nghị đó như sau:

1. Hãy luôn nhớ rằng nội dung của bạn sẽ tồn tại mãi mãi và mọi người đều có thể truy cập được.
2. Nếu bạn đang đăng bài với tư cách là bác sĩ, bạn nên tự giới thiệu mình là bác sĩ.

3. Nếu tổ chức mà bạn đề cập có thể xác định được danh tính, hãy nêu rõ quan điểm của bạn là quan điểm cá nhân.
4. Hồ sơ và hành vi trực tuyến của bạn phải phù hợp với các tiêu chuẩn của nghề nghiệp.
5. Tránh những hành vi không đúng mực—luôn luôn công khai các xung đột lợi ích tiềm ẩn.
6. Hãy duy trì ranh giới chuyên nghiệp giữa bạn và bệnh nhân.
7. Không nên đăng tải nội dung khi đang tức giận và luôn giữ thái độ tôn trọng.
8. Luôn luôn bảo vệ quyền riêng tư và bảo mật thông tin bệnh nhân.
9. Hãy báo cho đồng nghiệp nếu bạn cảm thấy họ đã đăng tải nội dung có thể bị coi là không phù hợp với môi trường bác sĩ.
10. Hãy luôn trung thực và nỗ lực hướng đến sự chính xác.

Hiệp hội Niệu khoa Châu Âu (EAU) cũng nhanh chóng làm theo, ban đầu công bố các hướng dẫn vào năm 2014 và cập nhật chúng vào năm 2018.[18]Tương tự như BJUI , EAU đã đưa ra mười hướng dẫn thực tiễn về việc sử dụng mạng xã hội một cách phù hợp. Các hướng dẫn này như sau:

1. Hãy tìm hiểu cách người dùng khác hành xử trực tuyến trước khi tương tác trên mạng xã hội.
2. Xây dựng và duy trì một hình ảnh cá nhân chuyên nghiệp phù hợp với hoạt động nghề nghiệp và mục tiêu của bạn.
3. Đừng bao giờ xâm phạm quyền riêng tư hoặc bảo mật thông tin của bệnh nhân.
4. Tránh đưa ra lời khuyên y tế và duy trì khoảng cách nhất định giữa bạn và bệnh nhân.
5. Hãy giả định rằng mọi thứ bạn đăng tải đều là vĩnh viễn.
6. Hãy sử dụng các dịch vụ nhắn tin tức thời một cách cẩn trọng.
7. Hãy thể hiện tính chuyên nghiệp.
8. Hãy cẩn trọng với các chính sách sử dụng mạng xã hội do nhà tuyển dụng đặt ra.

9. Hãy cẩn trọng về cách người khác sẽ nhìn nhận việc quảng cáo và tự quảng bá bản thân.
10. Sử dụng hashtag thuật ngữ chuyên biệt cho từng bệnh để giao tiếp trực tuyến có cấu trúc.

Đáng chú ý, Ủy ban Phổ biến (DC) của Văn phòng Hướng dẫn EAU (GO) gần đây đã công bố chiến lược của mình nhằm cải thiện khả năng hiển thị và phổ biến các hướng dẫn của EAU để triển khai thành công chúng trên toàn thế giới.[20]DC đã có thể thích ứng và tương tác với nhiều đối tượng khán giả bằng cách sử dụng Twitter, Facebook và gần đây là Instagram, từ đó tối đa hóa phạm vi tiếp cận của mình. EAU GO cũng đang trong quá trình phát triển podcast, trong đó các thành viên hội đồng sẽ trình bày các khuyến nghị hướng dẫn và khuyến khích tranh luận theo hình thức hỏi đáp.[21]Điều này chắc chắn sẽ là một công cụ vô cùng hữu ích cho các bác sĩ bận rộn, những người sẽ sớm có thể nghe các khuyến nghị mới mọi lúc mọi nơi.

Cuối cùng, Hiệp hội Niệu khoa Hoa Kỳ (AUA) đã công bố một tài liệu với bảy "thực tiễn tốt nhất", được thiết kế để cung cấp hướng dẫn và lời khuyên về cách sử dụng mạng xã hội một cách hiệu quả trong lĩnh vực niệu khoa.[22]Các hướng dẫn như sau:

1. Hãy chuyên nghiệp
2. Bảo vệ thông tin bí mật
3. Cho phép tương tác
4. Hãy lịch sự
5. Hãy thực hiện quyền quyết định.
6. Hãy ủng hộ bản sắc của AUA.
7. Hãy chu đáo

Mặc dù mạng xã hội tiếp tục là một lĩnh vực giao tiếp kỹ thuật số mới mẻ và thú vị đối với các bác sĩ lâm sàng, nhưng vẫn tồn tại những rủi ro và điều cần thiết là chúng ta phải hiểu rõ ranh giới của tính chuyên nghiệp để tránh các vấn đề phát sinh. Tuân thủ các hướng dẫn, như đã nêu ở trên, chắc chắn sẽ giúp các chuyên gia chăm sóc sức khỏe đăng tải nội dung trên các nền tảng này và tránh mọi nguy cơ bị kỷ luật vì hành vi sai trái.[19]

Twitter, một nền tảng mạng xã hội với 330 triệu người dùng ra mắt năm 2006, cho phép người dùng đăng tải các tin nhắn tối đa 280 ký tự, được gọi là 'tweet'.[18]Việc ứng dụng nó trong y học bao gồm nghiên cứu, các câu lạc

bộ đọc báo trực tuyến, hỗ trợ trực tuyến cho bệnh nhân và thảo luận về chăm sóc lâm sàng.[23,24,25]Việc sử dụng Twitter trong lĩnh vực tiết niệu học đã được ghi nhận rộng rãi.[18]Wilkinson *và cộng sự* đã phân tích việc sử dụng ứng dụng này tại nhiều hội nghị tiết niệu khác nhau nhằm nâng cao trải nghiệm mạng xã hội.[26]Họ phát hiện ra rằng trong suốt tám hội nghị tiết niệu riêng biệt vào năm 2013, đã có 12.363 tweet được gửi đi, tạo ra tổng cộng hơn 14 triệu lượt hiển thị. Gần mười năm sau, những con số này chắc chắn đã tăng lên gấp bội, làm tăng đáng kể phạm vi tiếp cận toàn cầu và sự tham gia quốc tế. Tương tự, nhiều tạp chí học thuật về tiết niệu đã sử dụng Twitter để quảng bá và làm nổi bật các bài báo quan trọng cho độc giả.[27,28]Cardona-Grau *và cộng sự* đã đặt mục tiêu đánh giá phạm vi tiếp cận và tầm ảnh hưởng học thuật của các tạp chí này trong lĩnh vực truyền thông xã hội bằng cách phát triển hệ số tác động của Twitter (TIF).[27]Công cụ này kết hợp số lượng người theo dõi, tweet và retweet của một tạp chí cụ thể để đưa ra điểm số thay thế cho hệ số ảnh hưởng tạp chí (JIF) truyền thống. Thangasamy *và cộng sự* đã mô tả kinh nghiệm 12 tháng của họ từ Câu lạc bộ Tạp chí Tiết niệu Quốc tế, câu lạc bộ tạp chí quốc tế đầu tiên được tổ chức trên Twitter.[29]Câu lạc bộ này tổ chức thảo luận hàng tháng về một bài báo mới được xuất bản, thu hút 189 người dùng độc lập từ mười chín quốc gia trên sáu châu lục. Các tác giả kết luận rằng việc sử dụng mạng xã hội trong bối cảnh này là một giải pháp thay thế khả thi và bền vững, cho phép các bác sĩ nội trú và chuyên gia tiết niệu từ nhiều trung tâm trên toàn thế giới có cơ hội cùng nhau thảo luận về các bài báo quan tâm.

Facebook, một trang mạng xã hội ra mắt năm 2007, đã được sử dụng trong y học và đặc biệt là lĩnh vực tiết niệu vì nhiều lý do, bao gồm việc thiết lập mạng lưới nhóm bác sĩ, tuyển dụng cho các thử nghiệm lâm sàng và phổ biến thông tin cho các chiến dịch nâng cao nhận thức của bệnh nhân.[18]Borgmann *và cộng sự* đã thực hiện một nghiên cứu khả thi để đánh giá hiệu quả của một chiến dịch chuyên nghiệp về chứng tinh hoàn ẩn bằng cách sử dụng quảng cáo trên Facebook.[30]Với khoản đầu tư 7.500 euro, chiến dịch đã tạo ra 2.511.923 lượt hiển thị, 7.369 lượt truy cập trang chủ và 1.086 lượt tải xuống tài liệu quảng cáo, chứng minh rằng các trang mạng xã hội như Facebook là một nền tảng hiệu quả cho các chiến dịch như trên. Mặc dù Facebook có nhiều tiềm năng đối với lĩnh vực tiết niệu học, nền tảng này cũng đã bị lợi dụng để phơi bày những hành vi cá nhân thiếu chuyên nghiệp trước công chúng.[30]Koo *và cộng sự* đã phân tích các tài khoản Facebook của 281 bác sĩ nội trú chuyên khoa tiết niệu tốt nghiệp tại Mỹ để tìm kiếm nội dung không chuyên nghiệp.[30]72% sinh viên tốt nghiệp có hồ sơ trực tuyến công khai và 13% có hồ sơ chứa nội dung thể hiện hành vi thiếu

chuyên nghiệp, bao gồm say xỉn, chửi bới tục tĩu không kiểm soát, hành vi phạm pháp hoặc tiết lộ thông tin bệnh nhân bí mật. Rõ ràng là việc nâng cao nhận thức về danh tính trực tuyến của chúng ta là rất cần thiết để tránh những ảnh hưởng tiêu cực đến việc học tập và năng lực chuyên môn.

YouTube đã khẳng định vị thế của mình trong lĩnh vực tiết niệu học, đóng vai trò quan trọng trong việc giáo dục bệnh nhân và bác sĩ thông qua việc tạo và đăng tải video.[18]Năm 2017, Siegel *và cộng sự* đã đo lường tỷ lệ sử dụng các nguồn tài nguyên truyền thông xã hội khác nhau trong cộng đồng bệnh nhân ung thư tuyến tiền liệt (PCa) và phát hiện 536 video với 43.866.634 lượt xem, 52.655 lượt thích và 12.393 bình luận.[31]Các video này chủ yếu mang tính chất giáo dục và hỗ trợ, nhưng cũng bao gồm cả những trải nghiệm cá nhân của bệnh nhân mắc bệnh. Sàng lọc, xét nghiệm kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt (PSA) và phẫu thuật cắt bỏ tuyến tiền liệt có hỗ trợ robot là một trong những chủ đề được thảo luận. Các tác giả đã chứng minh rằng việc sử dụng mạng xã hội trong cộng đồng ung thư tuyến tiền liệt rất cao và YouTube nói riêng được sử dụng nhiều hơn so với các nền tảng khác (Facebook, Twitter và Instagram). Borgmann *và cộng sự* đã sử dụng YouTube để định lượng sự quan tâm của công chúng và giới học thuật đối với chuyên ngành tiết niệu, đưa ra giả thuyết rằng sẽ tồn tại sự khác biệt giữa sự quan tâm của công chúng và giới học thuật đối với các bệnh và phương pháp điều trị tiết niệu khác nhau.[32]Kết quả nghiên cứu của họ cho thấy công chúng rất quan tâm đến xuất tinh sớm, ung thư tinh hoàn và rối loạn cương dương, trong khi chủ đề được giới học thuật quan tâm nhất là ung thư tuyến tiền liệt, điều này khẳng định giả thuyết của họ và chắc chắn có ý nghĩa đối với các chiến lược nghiên cứu trong tương lai, việc lập kế hoạch hội nghị và các dự án thông tin cho bệnh nhân. Trước sự gia tăng lan truyền thông tin sai lệch, Loeb *và cộng sự* đã hướng đến việc đánh giá chất lượng các bài đăng giáo dục về ung thư bàng quang trên nền tảng chia sẻ video.[33]Các tác giả đã xem xét 150 video đầu tiên về "ung thư bàng quang" và đánh giá từng video về các yếu tố thông tin sai lệch, cho thấy mức độ sai lệch từ trung bình đến cao trong 21% số video được đánh giá. Sử dụng công cụ DISCERN đã được kiểm chứng, 67% video được chứng minh là chứa thông tin chất lượng từ trung bình đến kém, với tỷ lệ thiên vị thương mại cao được thể hiện trong 17%. Nghiên cứu này cho thấy rằng mặc dù có một số video giáo dục về ung thư bàng quang chất lượng tốt, nhưng phần lớn nội dung xoay quanh chủ đề này trên YouTube lại có chất lượng kém và tiềm ẩn nguy cơ tiếp xúc với thông tin sai lệch. Selvi *và cộng sự* đã đề xuất một số phương pháp để khắc phục nguy cơ này, bao gồm việc cung cấp thông tin đầy đủ, chất lượng cao cho bệnh nhân tại thời điểm chẩn đoán, cũng như

việc các chuyên gia chăm sóc sức khỏe khuyến nghị sử dụng các kênh YouTube do các tổ chức y tế quốc tế hoặc quốc gia điều hành, chẳng hạn như Hiệp hội Niệu khoa Châu Âu (EAU).[34]

Instagram, một ứng dụng chia sẻ ảnh và video ra mắt năm 2010, cũng không phải là ngoại lệ trong việc lan truyền thông tin sai lệch.[35]Xu *và cộng sự* đã tìm kiếm các bài đăng sử dụng hashtag #prostatecancer vào năm 2020, xem xét cả các bài đăng video và hình ảnh, đồng thời đánh giá chất lượng của chúng bằng các công cụ đã được kiểm chứng.[35]Mặc dù sự hiện diện của nội dung giáo dục về ung thư tuyến tiền liệt trên Instagram đã được xác nhận trước đó, nhưng chất lượng thông tin được chia sẻ vẫn chưa được đánh giá.[31]Nghiên cứu cho thấy 90% nội dung được kiểm tra có chất lượng thấp đến trung bình (xếp hạng DISCERN <4) và 40% chứa mức độ thông tin sai lệch từ trung bình đến cao. Đây là nghiên cứu đầu tiên đánh giá chất lượng nội dung liên quan đến một bệnh lý tiết niệu, và nhấn mạnh tầm quan trọng của việc thận trọng khi tìm kiếm thông tin sức khỏe trên các nền tảng mạng xã hội như Instagram.

TikTok là một ứng dụng mạng xã hội cho phép 1,1 tỷ người dùng tạo ra các video ngắn có tiềm năng tiếp cận hàng triệu người dùng trên toàn thế giới.[36]Mặc dù phần lớn các video này chỉ mang tính giải trí, nền tảng này đang ngày càng được sử dụng như một cách để tìm kiếm hoặc cung cấp thông tin y tế.[37]TikTok đã được chứng minh là có phạm vi tiếp cận rộng hơn và đa dạng hơn so với các nền tảng dựa trên số lượng người theo dõi như Instagram hay Twitter, cho phép lan truyền thông tin rộng rãi đến người dùng ở mọi lứa tuổi và tầng lớp xã hội.[38]Với việc có tới 96% phụ huynh thừa nhận sử dụng mạng xã hội để giáo dục sức khỏe, việc đánh giá chất lượng nội dung được đăng tải trên các ứng dụng này là vô cùng cần thiết để đảm bảo an toàn cho bệnh nhân.[39]O'Sullivan *và cộng sự* đã đánh giá tính xác thực của thông tin về các bệnh nhi phổ biến bằng cách so sánh nội dung video với các hướng dẫn do EAU cung cấp .[10]Các bệnh lý được đánh giá bao gồm đái dầm ban đêm, trào ngược bàng quang niệu quản, dị tật niệu đạo và xoắn tinh hoàn. Các tác giả chỉ tìm thấy thông tin chính xác được Hiệp hội Niệu khoa Châu Âu (EAU) chứng thực trong 22,2% số video được phân tích, với một số video đưa ra lời khuyên về các liệu pháp có thể gây hại cho người dùng. Nghiên cứu này đã chứng minh tiềm năng của TikTok như một nguồn thông tin sức khỏe, tuy nhiên cần có thêm các biện pháp quản lý để ngăn chặn sự lan truyền thông tin sai lệch đến bệnh nhân.

Điểm chính

- Nhiều người trẻ tuổi sử dụng các ứng dụng mạng xã hội như nguồn thông tin chăm sóc sức khỏe chính của họ.
- Hiện nay, các chuyên gia chăm sóc sức khỏe có khả năng chia sẻ thông tin, thúc đẩy các hành vi sức khỏe tốt và tương tác với cộng đồng thông qua các ứng dụng mạng xã hội, cung cấp thông tin chăm sóc sức khỏe dễ tiếp cận và rất cần thiết cho một lượng lớn người dùng.
- Chuyên ngành tiết niệu là một trong những chuyên ngành tiên phong tận dụng những cơ hội do mạng xã hội mang lại cho việc giáo dục và trao đổi thông tin toàn cầu về các bệnh lý tiết niệu.
- Nhiều hướng dẫn khác nhau, chẳng hạn như những hướng dẫn do BJUI và EAU đề ra , đã được xây dựng để giúp các chuyên gia chăm sóc sức khỏe sử dụng mạng xã hội một cách có trách nhiệm và thể hiện hình ảnh chuyên nghiệp trong quá trình đó.
- Việc các chuyên gia chăm sóc sức khỏe trong lĩnh vực tiết niệu ngày càng sử dụng nhiều hơn phương tiện truyền thông xã hội để giáo dục bệnh nhân, kết hợp với việc ban hành các biện pháp quản lý nhằm ngăn chặn thông tin sai lệch, sẽ cho phép tạo ra nội dung dựa trên bằng chứng để giáo dục bệnh nhân về tình trạng bệnh và các lựa chọn điều trị tiềm năng.

Kết luận

Việc sử dụng mạng xã hội đã tăng lên theo cấp số nhân trong thập kỷ qua, với nhiều chuyên gia chăm sóc sức khỏe hiện đang sử dụng các nền tảng này cho mục đích nghiên cứu, câu lạc bộ đọc báo trực tuyến, thảo luận về chăm sóc bệnh nhân và cung cấp cho công chúng thông tin chất lượng cao, dễ tiếp cận về tình trạng bệnh và các lựa chọn điều trị.[1,2,23]Nhiều hướng dẫn khác nhau, chẳng hạn như những hướng dẫn do BJUI và EAU đề ra , đã được xây dựng để giúp các chuyên gia chăm sóc sức khỏe sử dụng mạng xã hội một cách có trách nhiệm và thể hiện hình ảnh chuyên nghiệp trong quá trình đó.[18, 19, 22]Việc sử dụng các nền tảng mạng xã hội đã được mô tả khá đầy đủ trong lĩnh vực tiết niệu học, tuy nhiên rõ ràng vẫn còn nhiều việc phải làm để cải thiện nội dung và chống lại sự lan truyền thông tin sai lệch.[10]Việc các chuyên gia chăm sóc sức khỏe trong lĩnh vực tiết niệu ngày càng sử dụng nhiều hơn phương tiện truyền thông xã hội để giáo dục bệnh nhân, kết hợp với việc ban hành các biện pháp quản lý nhằm ngăn chặn thông tin sai lệch, sẽ cho phép tạo ra nội dung dựa trên bằng chứng để giáo dục bệnh nhân về tình trạng bệnh và các lựa chọn điều trị tiềm năng.

Chương 68: Sử dụng kết quả báo cáo từ người bệnh (Patient-Reported Outcomes – PRO) trong đánh giá điều trị

However, what constitutes a meaningful patient-reported may be a subject of debate. Patient-Reported Outcomes (PROs), as defined by the US Food and Drug Administration are “any report of the status of a patient’s health condition that comes directly from the patient, without interpretation of the patient’s response by a clinician or anyone else.”[1] PROs may be used to measure the effect of a given intervention (medical or behavioral) on a specific concept, such as:

- A specific symptom or group of symptoms (e.g., fatigue, pain, depression), *or*
- A type of bodily or neuropsychological function or group of such functions.[1]

One specific type of patient-reported outcome is Quality of Life (QoL). According to the WHO, QoL is a multi-faceted construct that measures the composite of all positive and negative aspects of life.[2] Health, in turn, was first described by the WHO Constitution in 1948 as the “state of complete physical, mental, and social well-being, and not merely the absence of disease or infirmity.”[3] Health-related QoL (HRQoL) focuses on QoL and health in the context of any existing disease or ongoing treatment.[4,5] Generic measures focus on QoL or HRQoL as a whole, while disease-specific measures contextualize HRQoL concerns within the confines of a specific disease (Table 1). When a measure focuses on one component of QoL, e.g. social functioning, this is called a dimensional assessment.[5] Functioning involves assessment of task performance in the context of social, physical, or behavioral/psychological activities.[6] Measures used in pediatric urology have encompassed one or all of these concepts (Figure 1).[7]

Table 1 Examples of HRQoL and Disease-Specific HRQoL for Social Health * The SF-36, or 36-item Short Form Survey, is a set of generic and easily administered QoL measures. ** The QUALAS, or QUality of Life Assessment in Spina Bifida, is a disease-specific measure of QoL in the setting of Spina Bifida.

Generic (SF-36) *	Disease-Specific (Spina Bifida, QUALAS) **
To what extent have your health or emotional problems interfered with normal social activities?[8]	To what extent do urine problems stop you from doing fun things?[9]

Figure 1 Types of Measures and Relationships. Adapted from Raveendran, *et al*. 2021.[7]

Measure validation is a rigorous process by which a patient-reported outcome can be ascertained to be clinically meaningful, relevant, and assured to accurately represent the patient's experiences.[10] The validation criteria established by the Scientific Advisory Committee (SAC) are considered the gold-standard approach to measure validation, and include several detailed steps. These steps are confirmation of the conceptual and measurement model, reliability, validity, interpretability, respondent burden, alternative forms for administration, and multi-cultural or multi-lingual adaptations (Table 2).[10] Studies using non-valid, or informal, measures to obtain PROs are still valuable, as the amalgamation of responses from such studies can assist with designing a conceptual model and then a measure for HRQoL in specific disease states.[11] Pediatric urologists should therefore know how to evaluate a measure's validity prior to use. In fact, some published measures have not passed rigorous validation techniques, and have been recommended for further revision prior to clinical administration.[12]

Table 2 SAC criteria.

Criterion	Definitions/Examples
Conceptual Model	A justification and detailed description of what is being measured and why. This often involves a systematic literature review to create the conceptual model. Qualitative interviews are then used to obtain patient input to revise/refine the model. The model is then used to guide the design of the measure.

Criterion	Definitions/Examples
Reliability	Tests that ensure that the measure performs consistently and is free from random error. Some examples include test-retest reliability and inter-rater reliability.
Validity	The tests that confirm a measure accurately measures what it is intended to measure. Using the example above, validation of the QUALAS-T for Spina Bifida may require the comparison of patient scores for continence questions to those of the validated Pediatric Incontinence Questionnaire and the social functioning questions to the validated Strengths and Difficulties Questionnaire, etc. (Convergent validity)
Interpretability	Establishes whether the response range and scale are clinically meaningful. For example, if patients consistently respond Always (ceiling value) or Never (floor value) to a specific question, the question may not yield a meaningful scaled result, and needs to be altered.
Respondent Burden	The amount of time and number of questions required for the patient to complete the measure and for a provider to administer the measure.
Alternative Forms	The availability of several versions of the form for ease of administration.
Cultural/ Multilingual Adaptations	The availability of culturally modified and translated forms to increase the generalizability of the measure.

Selecting the Appropriate PRO in Pediatric Urology

Factors to Consider When Creating or Using a PRO in Pediatric Urology

For Which Population is the Measure Intended

The key question when examining a measure is whether the measure is designed for the pediatric population at large (e.g., a generic measure) or for patients with a specific disease process (e.g., spina bifida)? If a generic measure is used in a rare disease process, it must be with the understanding that the measure may not be sensitive enough to detect a difference in PROs or HRQoL. One such example is the Incontinence Symptom Index Pediatric (ISIP) form, which was first validated in bladder dysfunction, then in the more specific neurogenic bladder population, prior to its use in a spina bifida study.[13,14]

Who is the Intended Respondent

The age, developmental stage, and cognitive ability of the respondents are key factors when selecting an appropriate measure. Validated measures must usually be adapted for these considerations. For instance, the Incontinence Symptom Index, a measure that had been validated in adult women to assess symptom bother in either stress or urge incontinence, has been adapted and validated in the pediatric population for 11–17 year olds.[13] In the process of developing the ISI-pediatric form, the authors added two domains more relevant to the pediatric population, nocturnal enuresis and insensate wetting symptoms and dropped an item that was irrelevant. Specific types of reports include:

- *Youth Self Reports*, which are the youth responding to a direct question about their experience. For example, a youth questionnaire for spina bifida asks, “To what extent do urine problems stop *you* from doing fun things?”[9]
- *Caregiver Proxy Reports* are forms designed to assess PROs in young children or the cognitively impaired, and are designed to be completed by the caregiver of the subject in question. In these reports, the caregiver reports on the subject’s outcomes based upon feedback from or observations of the subject. For instance, a proxy report in spina bifida might ask, “How, if at all, has your child’s social life been affected by continence-related concerns?”
- *Parent or Caregiver Reports* are designed to assess the caregiver’s personal experiences and condition or day-to-day life. For example, a parent/caregiver report in spina bifida might ask, “How much, if at all, have the patient’s continence-related concerns affected ***your*** [the parent/caregiver’s] social life?”

What are the Domains Being Measured

When developing a conceptual model, the model often contains multiple themes or facets. These themes can also be termed “domains.” For instance, the QUALAS-Teen (QUALAS-T) measure’s conceptual model includes Family and Independence and Bladder and Bowel function as the two major thematic domains.[9] These domains were rigorously identified using expert consensus, detailed literature review, and patient interviews. Knowing the conceptual model and domains within can help investigators target specific areas/domains of HRQoL or create a more comprehensive measure of HRQoL.

Key Points: Selecting a Patient-Reported Outcome

- When choosing a measure for a study, pediatric urologists should take note of the following for each measure they select to ensure that findings are valid, reliable, and clinically meaningful:
    - the target population
    - intended respondents
    - conceptual model/domains

Potential Applications of PROs in Pediatric Urology

PROs are a powerful tool in the arsenal of any pediatric urologist, and their potential applications in clinical practice are vast and depend on their purpose, i.e., QoL, treatment outcome, indications for surgical intervention, or any other disease-related outcome.

The application of QoL instruments in urology in particular has been highly variable. A recent integrative literature review of QoL instrument use in pediatric urology identified a total of 43 studies examining QoL in pediatric urology.[7] Nine of these studies were focused on functioning, while the remainder examined some combination of QoL, HRQoL, disease-specific HRQoL, and functioning. Some specific examples of applications in pediatric urology include the following:

As a Primary Treatment Outcome in Clinical Trials

In a non-inferiority study in the voiding dysfunction population, the validated Vancouver Non-Neurogenic Lower Urinary Tract Dysfunction/Dysfunctional Elimination Syndrome Questionnaire was used to measure QoL outcomes in a randomized clinical trial comparing outcomes

after a bladder training video versus standard urotherapy.[15] The bladder training video was not inferior to standard urotherapy in QoL score improvements.

To Determine Indications for Operation or Re-Operation

In a cohort of 25 women with bladder exstrophy and pelvic organ prolapse, the authors demonstrated improvements in both continence and sexual function PROs after correction of pelvic organ prolapse.[16]

To Obtain Information About the Natural History of an Illness

One group validated a parent, parent-proxy, and child measure to characterize the experiences of children and parents of children with differences of sexual differentiation (DSD), and characterized parental stress related to diagnosis, surgery, and decisional regret.[17]

To Identify Patient Priorities

One study tried to identify how patient preferences could dictate the surgical approach to kidney or pelvic surgery, using an informal crowdsourcing survey, and found that patients preferred a Pfannenstiel incision for pelvic surgery and a dorsal lumbotomy incision for kidney surgery to well-hidden abdominal port sites for robotic surgery.[18]

To Assess Long-Term Psychosocial Outcomes Related to Genitourinary

Anomalies or Reconstruction

Using generic, valid measures for anxiety and depression, one group found that male caregivers of children with life-threatening conditions and ambiguous genitalia were more likely to exhibit symptoms of anxiety and require additional support when compared to female caregivers.[19] The authors concluded that male caregivers may require active support earlier after diagnosis.

Current Measures in Pediatric Urology

Informal measures have been used in pediatric urology to assess outcomes after urologic procedures. Two such examples include an informal survey was administered to the families of patients whose children had undergone meatotomy.[20] The survey focused on age, pain control, and urinary tract symptoms, and identified that 79% of families reported major improvements after the procedure. Another informal survey found that adult patients who had undergone pediatric procedures preferred Pfannenstiel incisions for

pelvic surgery and dorsal lumbotomy for kidney surgery to minimally invasive abdominal port sites.[18] Many valid measures have been produced to assess disease-specific patient experiences in the areas of bowel and bladder dysfunction, hypospadias, spina bifida, vesicoureteral reflux, transplant, and DSD. Summaries of existing measures are available in Table 3.

Table 3 Valid, Disease-Specific Measures in Pediatric Urology. * Meets SAC criteria for rigorous psychometric validation, see Table 2.

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
Bowel and Bladder Dysfunction	DVSS	10	Domains not delineated, includes bladder and bowel questions	3-10 y/o, 1 question for parent	Farhat, *et al.* 2000[21]
Bowel and Bladder Dysfunction	DVISS	13	Domains not delineated, includes bladder and bowel questions; Concise form Concise form domains: daytime incontinence,	Parent-proxy report of 4-10 y/o	Akbal, *et al.* 2005[22]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			enuresis, hesitancy, urgency		
Bowel and Bladder Dysfunction	PIN-Q	20	Domains: social interaction, self-esteem, family and home, body image, independence, mental health, treatment effects	6-15 y/o	Bower, *et al*. 2006[23,24,25]
Bowel and Bladder Dysfunction	VSS	14	Domains not delineated, includes bladder and bowel questions	4-16 y/o	Afshar, *et al*. 2009[26]
Bowel and Bladder Dysfunction	QDES	15	Domains not delineated, but	Children (age not specified), and	Tokgoz, *et al*. 2007[27]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			questions cover bladder/bowel symptoms, family history, psychological stress, infection risk	parents	
Bowel and Bladder Dysfunction	ISIP	11	Domains: stress incontinence, urge incontinence, insensate incontinence, nocturnal urinary symptoms, pad use, impairment scale; Also validated for neurogenic	11-17 y/o	Nelson, *et al*. 2007[13] Hubert-Chan, *et al*. 2015[14]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			incontinence		
Bowel and Bladder Dysfunction	Iowa BBD Measure	18	Domains: urinary incontinence, constipation, bowel symptoms, nocturnal enuresis, lower urinary tract symptoms	Parent proxy for 3-8 y/o; Self report 9-19 y/o	Anwar, *et al*. 2019[28]
Hypospadias	GPS	9 (child) / 20 (Adult)	Compared patient to surgeon estimations of penile cosmesis; One component focused on Genital Perception (GPS),	9-18 y/o, Adults	Mureau, et al 1995[29]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			other component on Body Perception (BPS)		
Hypospadias	PPPS/PPS	4	Compared patient estimation of penile cosmesis to those of care providers (nurses, surgeons); Focuses on penile appearance only	6-17 y/o, Adults	Weber, *et al*. 2008[30] Weber, *et al*. 2013[31]
Hypospadias	HOSE	5	Compared parent estimations to care provider (nurses, surgeons) estimations of penile cosmesis; Includes 1	Parent-proxy report for children (median age 23 months)	Holland, *et al*. 2001[32]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			item about urinary stream		
Hypospadias	PGWBI	22	Evaluates overall emotional state, including domains for anxiety, depression, health, self-control, positive well-being, and vitality	14-25 y/o males	Andersson, *et al*. 2018[33]
Hypospadias	BESAA	30	Evaluates feelings about his own appearance and perceptions of how others see his	14-25 y/o males	Andersson, *et al*. 2018[33]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			appearance		
Hypospadias	SIGHT	11	Asks patients to reflect on masculinity, general genitalia appearance, intercourse frequency, and erections	14-18 y/o males, Adults (> 18 y/o)	Ardelt, *et al.* 2017[34]
Vesicoureteral Reflux	G-VUR	18	Assesses physical function, psychological well-being, school activities, disease-specific symptoms, and	Parent-proxy for child	Minnillo, *et al.* 2012[35]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			satisfaction with care		
Vesicoureteral Reflux	PO-VUR	27	Assesses Disease-specific symptoms, objective measures of function, and complications after surgery	Parent-proxy for child	Minnillo, *et al*. 2012[35]
Renal Transplant	Peds QL ESRD Module	34	Assesses 7 domains: General Fatigue, About My Kidney Disease, Treatment Problems, Family and Peer Interactio	5-18 y/o, Parent-proxy for child	Goldstein, *et al*. 2007[36]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			ns, Worry, Perceived Physical Appearance, Communication		
Renal Transplant	Pat 2.0_Gen	57	Seven Domains: Family structure and resources, Family social support, Family problems, Parent Stress Reactions, Family beliefs, Child Problems and sibling Problems	Parent-proxy report for 7-19 y/o	Pai, *et al*. 2011[37]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
Spina Bifida	HR-QoL SB	44–47	Evaluates functional domains including social, emotional, financial, medical, intellectual, environmental, independence, recreation, physical, vocational; No questions on continence (bowel/bladder)	5-12 y/o, 13-20 y/o	Parkin, *et al*. 1997
Spina Bifida	QUALAS*	10 items (C)/ 10 items	C: 2 domains include Esteem and Independence,	8-12 y/o (C) 13-17 y/o (T) 17 and older (A) BBD	Szymanski, *et al*. 2015[38] Szymanski, *et al*. 2016[39] Szymanski, *et al*. 2017[9]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
		(T)/15-items (A)	Bowel and Bladder / T: 2 domains include Family and Independence, Bladder and Bowel / A: 3 domains include Health and Relationships, Esteem and Sexuality, Bladder and Bowel	items validated for 8 y/o-adult	
DSD	QoL-DSD-Proxy	24	Domains include: physical functioning, gender expressio	Proxy report for children from birth-6	Alpern, *et al*. 2016[17]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			n, socio-emotional functioning, medical concerns	y/o	
DSD	QoL-DSD-Parent	55	Domains include: role functioning, decision-making, gender expression, social functioning, emotional functioning, future concerns, healthcare communication, disclosure, medications, surgery, doctor's	Parents	Alpern, *et al.* 2016[17]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
			visits, and earliest experiences		
Cloacal Anomalies	HAQL	44	Domains include: laxative diet, constipating diet, diarrhea, constipation, fecal continence, urinary continence, emotional functioning, social functioning, body image, physical symptoms, and sexual functioning	8-11 y/o form 12-16 y/o form 17 and older form	Hanneman, *et al.* 2001[40] Wiganer, *et al.* 2014[41] Baayen, *et al.* 2017[42]

Condition	Measure	Items	Details	Age of Intended Respondents	Validation Data
Exstrophy/ Epispadias	[None]			N/A	N/A

Bowel and Bladder Dysfunction

PROs in bowel and bladder dysfunction are widely used in pediatric urology to assess treatment efficacy. Widely used and valid measures include the following (Table 3).

Dysfunctional Voiding Scoring System

This measure was the first measure of its kind, and was designed to quantitatively measure bowel and bladder symptoms from a validated patient report.[43] Of note, one of the authors of this chapter developed this measure. Questions were initially adapted from the International Reflux Study in children, and underwent modifications in subsequent studies.[21,22] The instrument underwent a name change in an effort to use standardized International Children's Continence Society (ICCS) terminology.[44] This measure contains 10 items focused on effects of incontinence, bowel movements, urgency, straining, dysuria, and a parent-proxy report of child's stress level related to the voiding symptoms.[21] As a result of its rigorous validation and minimal response burden, this measure has been used in numerous studies, and has even been validated and culturally adapted for Serbian, Thai, Japanese, Brazilian, Korean, and Iranian populations.[45,46,47,48,49,50]

Pediatric Incontinence Questionnaire

This is a robust, 20-question measure with questions focused on the effects of incontinence on QoL.[23,24] It is also the only pediatric BBD measure that directly assesses effects of incontinence on QoL. The authors identified several relevant domains in their conceptual model, including social interactions, self-esteem, family and home, body image, independence, mental health and treatment effects. The measure has also been culturally

adapted and translated for Chinese-speaking, Swedish, and Dutch-speaking populations.[24,25]

Vancouver Symptom Score

This is a 14-item measure that includes assessments of bother related to voiding and storage symptoms, as well as constipation. The measure was validated in a population of 4–16-year-old children (males and females) and has since been translated and adapted to a Dutch population.[26,51]

Incontinence-Symptom Index-Pediatric

This measure was adapted from an adult measure to assess symptom bother in either stress or urge incontinence in women. The authors focused on adaptation and validation in the pediatric population for 11-17 year olds, using rigorous psychometric validation techniques.[13] As previously mentioned, the authors also revised the conceptual model for incontinence in this population, and identified that nocturnal enuresis and insensate wetting symptoms were of unique importance to the pediatric population. Another group successfully confirmed the reliability and validity of the ISI-P for patients with spina bifida and neurogenic incontinence.[14]

Iowa Bowel and Bladder Dysfunction Questionnaire

This measure underwent a rigorous development and validation process that closely assimilated the SAC criteria.[28] Further, the authors compared the discriminant validity, or similarity of overall scaled responses of this measure to the VSS described above. The authors developed a subclassification within their instrument that would more reliability characterize the type of BBD experienced by the patients based upon their responses. Questions assessed the presence and absence of symptoms, as well as symptom bother. The result was an 18-item questionnaire that was validated in 3–19-year-olds. Parent-proxy reports were used for 3–8-year-olds, and self-reports were used for patients aged 9 and above.

Questionnaire for Dysfunctional Elimination Syndrome

Other existing measures requiring further validation include the Questionnaire for Dysfunctional Elimination Syndrome (QDES) 15-item measure that includes both a patient self-report and a parent-proxy report.[27] Measure items focus on bowel and bladder symptoms, psychological stress assessments, infectious symptoms, and family history assessments. In addition, two adaptations of the DVSS, the Dysfunctional voiding and incontinence scoring system (DVISS), and its shortened version,

the Concise Lower Urinary Tract Dysfunction Symptom Scale were developed but failed tests of reliability.[22,52]

Key Points: PROs in Bowel and Bladder Dysfunction

- 8 validated measures exist.
- Each measure has different strengths.
- Some measures, like the ISIP, focus exclusively on urinary symptoms, while others incorporate bowel symptoms and psychological symptoms.
- The DVSS, PIN-Q, ISIP, and Iowa form have the most robust validation data.
- The PIN-Q form incorporates QoL assessments.

Hypospadias

PROs in hypospadias have been extensively explored for a myriad of purposes, including comparison of surgeon and patient priorities in cosmesis, effects of surgical technique, studying the varying effects of disease complexity on psychosocial health, and assessment of urinary symptoms.[31,30,53,54,29,55] The authors of this chapter proposed a conceptual model for hypospadias-specific HRQoL was proposed based upon thematic coding of existing literature, and includes domains of penile appearance, voiding function, social function, psychological health, and sexual health.[11] When looking at existing PROs in hypospadias, many measures have been used to explore penile appearance, voiding function and sexual health, but no single measure comprehensively explores all proposed domains.[56] Existing measures in hypospadias have made important strides in determining patient priorities related to hypospadias surgery. Based upon our previous rigorous assessment of validation, the highest-quality measures in hypospadias include the following:

Genital Perception Scale

The Genital Perception Scale (GPS) was the first PRO to be developed in the hypospadias population.[54,29] The measure reviewed glans anatomy, penile girth, flaccid penile length, and appearance of the scrotum and testes. It was validated in two forms, a pediatric form and an adult form, and demonstrated that proximal hypospadias patients tended to have a lower GPS score. A Body Perception Score (BPS) to understand patients' body image was also developed with the GPS but did not meet validity

criteria. To date, this measure has not been used for additional clinical studies.

Pediatric Penile Perception Scale/Penile Perception Scale

Pediatric Penile Perception Scale/Penile Perception Scale (PPPS/PPS) was dedicated to obtaining the patient's opinion on post-operative appearance.[31,30] This measure focuses solely on aspects of penile appearance, including general appearance, meatal position, glans anatomy, and shaft skin. It has been used in several other studies as a measure of technical outcomes after hypospadias repair.[10,57] The pediatric form was written for 6–17-year-old males, while the adult form was adapted for older patients.

Hypospadias Objective Score System

Hypospadias Objective Score System (HOSE) was a 5-point measure designed to compare parent-proxy PROs focused on penile appearance to estimations of surgeons and RNs.[32] In addition to an assessment of penile appearance, the authors included a question on voiding function to increase utility. Its minimal response burden and wide applicability have led to its use in multiple studies of surgical technique.[58,59]

Body-Esteem Scale for Adolescents and Adults

The Body-Esteem Scale for Adolescents and Adults (BESAA) measures how patients feel about their own appearance and how patients believe others perceive their appearance.[60] This scale was shown to be both reliable and valid in adolescents and adults with hypospadias.[33]

Mini-International Prostate Symptom Score

Measures requiring further validation include the mini-International Prostate Symptom Score (mini-IPSS), which was designed to assess penile appearance, voiding function, and parental worry.[55] The measure was translated into English and Spanish and has been used in multiple studies reviewing postoperative preferences, but validation studies are pending.[61,62,63]

Psychological Well-Being Index

Psychological Well-Being Index (PGWBI) is a generic valid scale that measures domains pertinent to anxiety, depression, health, well-being, vitality, and self-control.[33] One group demonstrated that this measure was a

reliable measure of psychological well-being in hypospadias patients but did not meet other criteria for validity and interpretability.

Satisfaction in Genital Hypospadias Treatment

The Satisfaction in Genital Hypospadias Treatment (SIGHT) is a German questionnaire designed to assess psychosexual development in adolescents who had previously undergone hypospadias surgery, and was shown to be valid.[34] However, its use in research has been limited due to the absence of additional cultural and linguistic adaptations. In addition, generic measures of QoL and function have been used to evaluate the associations between penile appearance and overall HRQoL, social functioning, and psychological or sexual functioning.[64,65,66] However, a narrative review performed by the authors of this chapter has demonstrated that generic measures often yield conflicting results, further supporting the need for a comprehensive, disease-specific assessment of HRQoL in hypospadias.[11]

Key Points: PROs in Hypospadias

- 7 valid measures exist.
- Most measures focus on aspects of penile appearance, while two include assessments of voiding function, and 2 others include psychological function.
- One measure reviews sexual function.

Vesicoureteral Reflux

Valid measures in Vesicoureteral reflux have focused on pre and post-operative experiences, and include assessments of physical function, psychological well-being, school activity function, disease-related symptoms and satisfaction with care.[35] Valid measures in transplant focus on general fatigue, facets of kidney disease, treatment problems, family and peer interactions, worry, physical appearance, communication, and psychosocial risk factors.[36,67,37]

Spina Bifida

Valid measures of QoL in Spina Bifida have investigated by pediatricians, rehabilitation medicine specialists, and pediatric urologists.[9] The measures produced by urologists have a specific focus on understanding the effects of urinary and bowel function,[9,38,39] while measures produced by non-urologists, such as the HRQoL-SB, often must be used in conjunction with continence measures to understand the effects of continence on QoL.[68] Valid

measures in BBD have also been used as treatment outcome measures in neurogenic incontinence.[14,69]

Quality of Life Assessment in Spina Bifida

The QUAlity of Life Assessment in Spina Bifida (QUALAS) was designed to be a concise, comprehensive measure of disease-specific HRQoL that incorporated an assessment of bowel and bladder function.[9,38,39] Its conceptual model was rigorously developed with extensive stakeholder input, and tests of reliability and convergent and discriminant validity yielded excellent results. An additional benefit is that is has been adapted for childhood, teenaged, and adult populations.[9,38] This adaptation will allow for longitudinal studies of HRQoL in spina bifida patients. The battery of QUALAS measures (Child, Teenager, and Adult) has been adapted for a Brazilian[70] and Japanese-speaking population.[71,72]

Key Points: PROs in Spina Bifida

- 2 valid measures exist.
- The QUALAS measures have been adapted for pediatric, adolescent, and adult populations and include a measure of bowel and bladder function.
- Measures of continence in BBD have also been validated in the spina bifida population.

Measures in Complex Urologic Conditions

Differences in Sexual Development

One valid, disease-specific measure of HRQoL exists in the DSD population.[17] This included a battery of measures, include a proxy measure for child experiences (QOL-DSD-Proxy), and the parent self-report form (QoL-DSD-Parent). The authors found that, due to the heterogeneity of the conditions represented, validity was limited for specific sub-domains of HRQoL such as physical functioning, based upon the variety of subtypes of DSD syndromes. Other assessments using informal or generic measures have explored psychosocial and psychosexual health, gender expression, concerns about the future, parental stress, and the effects of communication approaches by the healthcare team.[73,74,75,76,77,78,79,80,81,82,83,84,85,86,87,88,89,90]

Anorectal Malformations

The Hirschsprung's Disease/Anorectal Malformation Quality of Life Questionnaire (HAQL) is the only disease-specific, valid measure developed for this population. Domains assessed included a type of diet, diarrhea, constipation, fecal continence, urinary continence, emotional functioning, social functioning, body image, physical symptoms, and sexual functioning.[42,40,91] Generic and informal measures of QoL also suggest that continence is closely tied to psychosocial and emotional outcomes.[67,91]

Exstrophy/Epispadias

Only one standardized measure was developed and never validated in this population.[92] Social and emotional were found to be related worry about peers discovering their primary condition. Generic measures have found that pelvic organ prolapse correction is critical to overall QoL,[93] and that the condition of exstrophy negative affects psychosocial and sexual interactions.[94,95,96,97]

Key Points: PROs in Complex Urologic Conditions

- One valid measure exists for DSD and one for Anorectal Malformations.
- Several informal surveys have been used in conjunction with generic measures to assess psychosexual development and function in children and adults with DSD, cloacal anomalies, and exstrophy/epispadias.

Future Directions

PROs in Pediatric Urology have evolved to encompass common conditions, such as bowel and bladder dysfunction, to very specific conditions, such as DSD. Existing measures provide important information to providers about how better to support our patients throughout the course of their care for a specific disease. The most psychometrically robust measures are found in bowel and bladder dysfunction and spina bifida, while ongoing work is being done to provide similarly rigorous measures in hypospadias, DSD, and exstrophy. Often, our existing work is limited by the lack of an overarching conceptual model, which should help with the creation of comprehensive, clinically meaningful measures that allow us to closely monitor patient outcomes. Another challenge is finding an efficient way to administer and interpret measures in day-to day practice for the clinical care and research. While electronic administration outside of the hospital setting would permit more people to complete the PROs,[98] ensuring

access to such resources for all patients could be challenging. Additional work has suggested that patients who are economically disadvantaged or from a minority population may have more difficulty completing PROs, likely due to limited resources.[99] Understanding how to equitably, efficiently, and meaningfully capture the patient experience remains a focus of ongoing work.

To date, much of the work focusing on PRO in pediatric urology has focused on QoL and functional scores. Emerging research is focused on identifying the lived experience of patients and patient priorities during their care for a variety of diseases.[100] This process involves obtaining extensive input from patients and families on their experiences, also known as the identification of "stakeholders." Patient advocacy, with the identification of such stakeholders on the patient and provider level, will help tailor the creation of measures for PROs, and will also help providers take action to support patient priorities. These efforts will likely change the shared-decision making model of care to a patient-prioritized model of care, with a focus on patient-prioritized outcomes, rather than simply patient-reported outcomes.

Summary and Conclusions

PROs have provided valuable information to pediatric urologists about a variety of urologic conditions and have the power to inform both the medical and surgical treatment of urologic disease. Future studies focusing on patient-prioritized medicine will yield more rigorous and clinically valuable measures that enhance the provider's ability to provide individualized care.

References

1. **H. Services USD, D. Administration F, R. C C, editors**. Guidance for Industry Patient-Reported Outcome Measures: Use in Medical Product Development to Support Labeling Claims. In: *. 20993-0002: Office of Communications, Division of Drug Information Center for Drug Evaluation and Research Food and Drug Administration.* Silver Spring, MD: 2009. DOI: 10.1186/1477-7525-4-79.
2. **Group TW**. The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): Development and general psychometric properties. *Soc Sci Med* 1998; **46** (12): 1569–1585. DOI: 10.1016/s0277-9536(98)00009-4.

3. **Sartorius N**. Liberal democracy: its multiple meanings in United States democracy promotion. *Democratic Futures* 2006; **47**: 137–161. DOI: 10.4324/9780203073131-16.

4. **Prevention CDC**. *Measuring healthy days: Population assessment of health-related quality of life*. Atlanta, Georgia: Centers for Disease Control and Prevention; 2000, DOI: 10.1037/e372122004-001.

5. **Fayers P**. *M.: Quality of Life*. 3rd ed., Southern Gate, Chichester: The Atrium; 2016.

6. *WHO: Internal Classification of Functioning, Disability, and health*. Geneva: Icf; 2001, DOI: 10.1007/978-0-387-78665-0_5935.

7. **Raveendran L, Koyle M, Bagli D, Twardowski K, Cicci N, Ronen GM, *et al.***. Integrative review and evaluation of quality of life related instruments in pediatric urology. *J Pediatr Urol* 2021; **17** (4): 443.e1–443.e14. DOI: 10.1016/j.jpurol.2021.03.011.

8. **Bech P**. Social Functioning. *CNS Drugs* 2005; **19** (4): 313–324. DOI: 10.2165/00023210-200519040-00004.

9. **Szymański KM, Misseri R, Whittam B**. Validation of QUALAS-T, a health-related quality of life instrument for teenagers with spina bifida. *Cent European J Urol* 2017; **70**: 306, DOI: 10.5173/ceju.2016.1195.

10. **Lohr K, Aaronson N, Alonso J, Burnam A, Patrick D, Perrin E, *et al.***. C16. Evaluating quality-of-life and health status instruments: development of scientific review criteria. *Clin Ther* 2002; **18**: 30. DOI: 10.1016/s0149-2918(96)80126-3.

11. **Bhatia VP, Mittal AG, Austin PF, Hilliard ME**. The hypospadias-specific health-related quality of life conceptual framework: a scoping review of the literature. *Qual Life Res* 2021; **30** (6): 1537–1546. DOI: 10.1007/s11136-021-02773-w.

12. **Bachmann C, Ackmann C, Janhsen E, Steuber C, Bachmann H, Lehr D**. Clinical evaluation of the short-form pediatric enuresis module to assess quality of life. *Neurourol Urodyn* 2010; **29** (8): 1397–1402. DOI: 10.1002/nau.20896.

13. **Nelson CP, Park JM, Bloom DA, Wan J, Dunn RL, Wei JT**. Incontinence Symptom Index-Pediatric: Development and Initial Validation of a Urinary Incontinence Instrument for the Older

Pediatric Population. *J Urol* 2007; **178** (4s): 1763–1767. DOI: 10.1016/j.juro.2007.03.180.

14. **Hubert KC, Sideridis G, Sherlock R, Rosoklija I, Kringle G, Johnson K, *et al.***. Urinary incontinence in spina bifida: Initial instrument validation. *Res Dev Disabil* 2015; **40**: 42–50. DOI: 10.1016/j.ridd.2015.01.008.

15. **Brownrigg N, Braga LH, Rickard M, Farrokhyar F, Easterbrook B, Dekirmendjian A, *et al.***. The impact of a bladder training video versus standard urotherapy on quality of life of children with bladder and bowel dysfunction: A randomized controlled trial. *J Pediatr Urol* 2017; **13** (4): 374.e1–374.e8. DOI: 10.1016/j.jpurol.2017.06.005.

16. **Everett RG, Lue KM, Reddy SS, Friedlander DA, Alexander CE, Young EE, *et al.***. Patient-Reported Impact of Pelvic Organ Prolapse on Continence and Sexual Function in Women With Exstrophy-Epispadias Complex. *Female Pelvic Med Reconstr Surg* 2017; **23** (6): 377–381. DOI: 10.1097/spv.0000000000000414.

17. **Alpern AN, Gardner M, Kogan B, Sandberg DE, Quittner AL**. Development of Health-Related Quality of Life Instruments for Young Children With Disorders of Sex Development (DSD) and Their Parents. *J Pediatr Psychol* 2017; **42**: jsw022. DOI: 10.1093/jpepsy/jsw022.

18. **Garcia-Roig ML, Travers C, McCracken C, Cerwinka W, Kirsch JM, Kirsch AJ**. Surgical Scar Location Preference for Pediatric Kidney and Pelvic Surgery: A Crowdsourced Survey. *J Urol* 2017; **197** (3 Part 2): 911–919. DOI: 10.1016/j.juro.2016.11.033.

19. **Wolfe-Christensen C, Fedele DA, Mullins LL, Lakshmanan Y, Wisniewski AB**. Differences in anxiety and depression between male and female caregivers of children with a disorder of sex development. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2014; **27** (7-8): 617, DOI: 10.1515/jpem-2014-0102.

20. **Varda BK, Logvinenko T, Bauer S, Cilento B, Yu RN, Nelson CP**. Minor procedure, major impact: Patient-reported outcomes following urethral meatotomy. *J Pediatr Urol* 2018; **14** (2): 165.e1–165.e5. DOI: 10.1016/j.jpurol.2017.10.012.

21. **Jiang R, Kelly MS, Routh JC**. Commentary to 'Assessment of pediatric bowel and bladder dysfunction: a critical appraisal of the literature.' *J Pediatr Urol* 2018; **14** (6): 502. DOI: 10.1016/j.jpurol.2018.09.010.

22. **FARHAT WALID, B??GLI DARIUSJ, CAPOLICCHIO GIANPAOLO, O???REILLY SHEILA, MERGUERIAN PAULA, KHOURY ANTOINE, *et al.***. The Dysfunctional Voiding Scoring System: Quantitative Standardization Of Dysfunctional Voiding Symptoms In Children. *J Urol* 2000; **164**: 1011–1015. DOI: 10.1097/00005392-200009020-00023.

23. **AKBAL CEM, GENC YASEMIN, BURGU BERK, OZDEN ENDER, TEKGUL SERDAR**. Dysfunctional Voiding And Incontinence Scoring System: Quantitative Evaluation Of Incontinence Symptoms In Pediatric Population. *J Urol* 2005; **173** (3): 969–973. DOI: 10.1097/01.ju.0000152183.91888.f6.

24. **Wallis MC, Khoury AE**. Symptom score for lower urinary tract dysfunction in pediatric urology. *Curr Urol Rep* 2006; **7** (2): 136–142. DOI: 10.1007/s11934-006-0073-2.

25. **Cirovic D, Petronic I, Nikolic D, Knezevic T, Vukadinovic V, Pavicevic P**. Validation of Serbian Version of Dysfunctional Voiding Symptom Score (DVSS) Questionnaire. *J Clin Med* 2018; **7** (8): 217. DOI: 10.3390/jcm7080217.

26. **Calado AA, Araujo EM, Barroso Jr. U, Netto JMB, Zerati Filho M, Macedo Jr. A, *et al.***. Cross-cultural adaptation of the dysfunctional voiding score symptom (DVSS) questionnaire for Brazilian children. *Int Braz J Urol* 2010; **36** (4): 458–463. DOI: 10.1590/s1677-55382010000400009.

27. **Imamura M, Usui T, Johnin K, Yoshimura K, Farhat W, Kanematsu A, *et al.***. Cross-cultural Validated Adaptation Of Dysfunctional Voiding Symptom Score (Dvss) To Japanese Language And Cognitive Linguistics In Questionnaire For Pediatric Patients. *Nihon Hinyokika Gakkai Zasshi* 2014; **105** (3): 112–121. DOI: 10.5980/jpnjurol.105.112.

28. **Lee H-E, Farhat W, Park K**. Translation and Linguistic Validation of the Korean Version of the Dysfunctional Voiding

Symptom Score. *J Korean Med Sci* 2014; **29** (3): 400. DOI: 10.3346/jkms.2014.29.3.400.

29. **Chang S-J, Chen TH-H, Su C-C, Yang SS-D**. Exploratory factory analysis and predicted probabilities of a Chinese version of Dysfunctional Voiding Symptom Score (DVSS) questionnaire. *Neurourol Urodyn* 2016; **31** (8): 1247–1251. DOI: 10.1002/nau.22254.

30. **POURMOMENY AA, ZARGHAM M, FANI M**. Reliability and Validity of the Quality of Life Questionnaire in Iranian Patients with Lower Urinary Tract Symptoms. *Low Urin Tract Symptoms* 2013; **10** (1): 93–100. DOI: 10.1111/luts.12147.

31. **Bower WF, Wong EMC, Yeung CK**. Development of a validated quality of life tool specific to children with Bladder dysfunction. *Neurourol Urodyn* 2006; **25** (3): 221–227. DOI: 10.1002/nau.20171.

32. **Bower WF, Sit FKY, Bluyssen N, Wong EMC, Yeung CK**. PinQ: A valid, reliable and reproducible quality-of-life measure in children with bladder dysfunction. *J Pediatr Urol* 2006; **2** (3): 185–189. DOI: 10.1016/j.jpurol.2005.07.004.

33. **Jönson Ring I, Nevéus T, Markström A, Arnrup K, Bazargani F**. Nocturnal enuresis impaired children's quality of life and friendships. *Acta Paediatr* 2017; **106** (5): 806–811. DOI: 10.1111/apa.13787.

34. **Afshar K, Mirbagheri A, Scott H, MacNeily AE**. Development of a Symptom Score for Dysfunctional Elimination Syndrome. *J Urol* 1939; **182** (4s): 1939–1944. DOI: 10.1016/j.juro.2009.03.009.

35. **Hoen LA 't, Korfage IJ, Verhallen JTCM, Ledden-Klok MJ van, Hoek J van den, Blok BFM, *et al.***. Vancouver Symptom Score for Dysfunctional Elimination Syndrome: Reliability and Validity of the Dutch Version. *J Urol* 2016; **196** (2): 536–541. DOI: 10.1016/j.juro.2016.02.2973.

36. **Anwar T, Cooper CS, Lockwood G, Ferguson KJ, Barlow PB, Storm DW**. Assessment and validation of a screening questionnaire for the diagnosis of pediatric bladder and bowel dysfunction. *J Pediatr Urol* 2019; **15** (5): 528.e1–528.e8. DOI: 10.1016/j.jpurol.2019.07.016.

37. **Tokgöz H, Tan MÖ, Şen İ, İlhan MN, Biri H, Bozkırlı İ**. Assessment of urinary symptoms in children with dysfunctional elimination syndrome. *Int Urol Nephrol* 2007; **39** (2): 425–436. DOI: 10.1007/s11255-006-9062-0.

38. **Ebiloglu T, Kaya E, Kopru B**. Concised Form for Lower Urinary Tract Dysfunction Symptom Scale in Children. *J Clin Diagn Res* 2016; **10**: 04, DOI: 10.7860/jcdr/2016/19056.8130.

39. **Weber DM, Landolt MA, Gobet R, Kalisch M, Greeff NK**. The Penile Perception Score: An Instrument Enabling Evaluation by Surgeons and Patient Self-Assessment After Hypospadias Repair. *J Urol* 2013; **189** (1): 189–193. DOI: 10.1016/j.juro.2012.08.178.

40. **Weber DM, Schonbucher VB, Landolt MA**. Faculty Opinions recommendation of The Pediatric Penile Perception Score: an instrument for patient self-assessment and surgeon evaluation after hypospadias repair. *Faculty Opinions – Post-Publication Peer Review of the Biomedical Literature* 2008; **180**: 1080, DOI: 10.3410/f.719560881.793500484.

41. **Helmy TE, Hashem A, Mursi K, AbdelHalim A, Hafez A, Dawaba MS**. Does intraoperative penile tourniquet application during hypospadias repair affect the patients and surgeons reported outcomes? A randomized controlled trial. *J Pediatr Urol* 2020; **16** (5): 683.e1–683.e7. DOI: 10.1016/j.jpurol.2020.07.044.

42. **Mureau MAM, Slijper FME, Meulen JC van der, Verhulst FC, Slob KA**. Psychosexual Adjustment of Men Who Underwent Hypospadias Repair. *J Urol* 1997; **141**: 1351–1355. DOI: 10.1097/00005392-199510000-00023.

43. **Mureau MAM, Slijper FME, Slob AK, Verhulst FC**. Psychosocial Functioning of Children, Adolescents, and Adults Following Hypospadias Surgery: A Comparative Study. *J Pediatr Psychol* 1997; **22** (3): 371–387. DOI: 10.1093/jpepsy/22.3.371.

44. **Keays MA, Starke N, Lee SC**. Faculty Opinions recommendation of Patient Reported Outcomes in Preoperative and Postoperative Patients with Hypospadias. *Faculty Opinions – Post-Publication Peer Review of the Biomedical Literature* 2016; **195**: 1215, DOI: 10.3410/f.726183244.793522973.

45. **Bhatia VP, Hilliard ME, Austin PF, Mittal AG**. Evaluating quality of patient-reported outcome measures in patients with hypospadias. *J Pediatr Urol* 2021; **17** (1): 50–58. DOI: 10.1016/j.jpurol.2020.11.043.

46. **Cui X, He Y, Huang W, Chen L, Wang Y, Zhou C**. Clinical efficacy of transverse preputial island flap urethroplasty for single-stage correction of proximal hypospadias: a single-centre experience in Chinese patients. *BMC Urol* 2020; **20** (1): 118, DOI: 10.1186/s12894-020-00686-3.

47. **Han JH, Park MU, Lee SM, Park S, Song SH, Kim KS**. Effect of additional Tunica Vaginalis flap coverage protecting urethrocutaneous fistulas in tubularized incised plate urethroplasty: A prospective, randomized controlled trial. *Eur Urol Open Sci* 2020; **19**: e1134. DOI: 10.1016/s2666-1683(20)33340-1.

48. **Yang H, Xuan X-xiao, Hu D-lai, Zhang H, Shu Q, Guo X-dong, *et al.***. Comparison of effect between dartos fascia and tunica vaginalis fascia in TIP urethroplasty: a meta-analysis of comparative studies. *BMC Urol* 2020; **20** (1): 161, DOI: 10.1186/s12894-020-00737-9.

49. **Duan SX, Li J, Jiang X, Zhang X, Ou W, Fu M, *et al.***. Diagnosis and Treatment of Hypospadias With Megameatus Intact Prepuce. *Front Pediatr* 2020; **8**: 135–138. DOI: 10.3389/fped.2020.00128.

50. **Holland AJA, Smith GHH, Ross FI, Cass DT**. HOSE: an objective scoring system for evaluating the results of hypospadias surgery. *BJU Int* 2001; **88** (3): 255–258. DOI: 10.1046/j.1464-410x.2001.02280.x.

51. **Khirallah M, El-dossuky N**. Hybrid Mathieu Urethroplasty: A Simple Modification Outcomes. *Res Rep Urol* 2021; **Volume 13**: 473–478. DOI: 10.2147/rru.s318900.

52. **Ali MM, El-Hawy MM, Galal EM**. Results of two-stage transverse preputial island flap urethroplasty for proximal hypospadias with chordee that mandate division of the urethral plate. *Cent European J Urol* 2021; **74**: 89, DOI: 10.5173/ceju.2021.0245.r2.

53. **Al-Adl AM, Abdel Aal AM, El-Karamany TM, Noureldin YA**. Two-stage repair of proximal hypospadias with moderate to severe chordee using inner preputial skin graft: prospective evaluation of functional and cosmetic outcomes. *World J Urol* 2020; **38** (11): 2873–2879. DOI: 10.1007/s00345-020-03075-5.

54. **Khalil M, Gharib T, El-shaer W, Sebaey A, Elmohamady B, Elgamal K**. Mathieu technique with incision of the urethral plate versus standard tubularised incised-plate urethroplasty in primary repair of distal hypospadias: A prospective randomised study. *Arab J Urol* 2017; **15** (3): 242–247. DOI: 10.1016/j.aju.2017.03.007.

55. **Hongyong J, Shuzhu C, Min W, Weijing Y, Yidong L**. Comparison of lingual mucosa and buccal mucosa grafts used in inlay urethroplasty in failed hypospadias of pre-pubertal boys in a Chinese group. *PLoS One* 2017; **12** (8): e0182803. DOI: 10.1371/journal.pone.0182803.

56. **Shuzhu C, Min W, Yidong L, Weijing Y**. Selecting the right method for hypospadias repair to achieve optimal results for the primary situation. *Springerplus* 2016; **5** (1): 1624, DOI: 10.1186/s40064-016-3314-y.

57. **Mendelson BK, Mendelson MJ, White DR**. Body-Esteem Scale for Adolescents and Adults. *PsycTESTS Dataset* 2001; **76**: 90, DOI: 10.1037/t00047-000.

58. **Andersson M, Sjöström S, Wängqvist M, Örtqvist L, Nordenskjöld A, Holmdahl G**. Psychosocial and Sexual Outcomes in Adolescents following Surgery for Proximal Hypospadias in Childhood. *J Urol* 2018; **200** (6): 1362–1370. DOI: 10.1016/j.juro.2018.06.032.

59. **Chan KH, Panoch J, Carroll A, Downs S, Cain MP, Frankel R, *et al.***. Community engagement of adolescents in the development of a patient-centered outcome tool for adolescents with a history of hypospadias repair. *J Pediatr Urol* 2019; **15** (5): 448.e1–448.e8. DOI: 10.1016/j.jpurol.2019.04.011.

60. **Ardelt PU, Cederqvist M, Barth M, Frankenschmidt A**. The SIGHT questionnaire: A novel assessment tool for Satisfaction In Genital Hypospadias Treatment. *J Pediatr Urol* 2017; **13** (1): 33.e1–33.e8. DOI: 10.1016/j.jpurol.2016.10.011.

61. **Jones BC, O'Brien M, Chase J, Southwell BR, Hutson JM**. Early Hypospadias Surgery May Lead to a Better Long-Term Psychosexual Outcome. *J Urol* 2009; **182** (4s): 1744–1750. DOI: 10.1016/j.juro.2009.02.089.

62. **Kanematsu A, Tanaka S, Hashimoto T, Nojima M, Yamamoto S**. Analysis of the association between paternity and reoperation for urethral obstruction in adult hypospadias patients who underwent two-stage repair in childhood. *BMC Urol* 2019; **19** (1): 88, DOI: 10.1186/s12894-019-0512-2.

63. **Vandendriessche S, Baeyens D, Van Hoecke E, Indekeu A, Hoebeke P**. Body image and sexuality in adolescents after hypospadias surgery. *J Pediatr Urol* 2010; **6** (1): 54–59. DOI: 10.1016/j.jpurol.2009.04.009.

64. **Minnillo BJ, Barbosa JABA, Carvas FA, Penna FJ, Huang L, Ziniel S, *et al.***. Development and Initial Validation of a Disease Specific Quality of Life Survey for Children With Vesicoureteral Reflux. *J Urol* 2012; **187** (5): 1828–1833. DOI: 10.1016/j.juro.2011.12.108.

65. **Goldstein SL, Graham N, Warady BA, Seikaly M, McDonald R, Burwinkle TM, *et al.***. Measuring Health-Related Quality of Life in Children With ESRD: Performance of the Generic and ESRD-Specific Instrument of the Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL). *Am J Kidney Dis* 2008; **51** (2): 285–297. DOI: 10.1053/j.ajkd.2007.09.021.

66. **Anthony SJ, Hebert D, Todd L, Korus M, Langlois V, Pool R, *et al.***. Child and parental perspectives of multidimensional quality of life outcomes after kidney transplantation. *Pediatr Transplant* 2010; **14** (2): 249–256. DOI: 10.1111/j.1399-3046.2009.01214.x.

67. **Pai ALH, Tackett A, Ittenbach RF, Goebel J**. Psychosocial Assessment Tool 2.0_General: Validity of a psychosocial risk screener in a pediatric kidney transplant sample. *Pediatr Transplant* 2012; **16** (1): 92–98. DOI: 10.1111/j.1399-3046.2011.01620.x.

68. **Szymanski KM, Misseri R, Whittam B, Raposo S-M, King SJ, Kaefer M, *et al.***. QUAlity of Life Assessment in Spina bifida for Adults (QUALAS-A): development and international validation of a

novel health-related quality of life instrument. *Qual Life Res* 2015; **24** (10): 2355–2364. DOI: 10.1007/s11136-015-0988-5.

69. **Szymanski KM, Misseri R, Whittam B, Yang DY, Raposo S-M, King SJ, *et al.***. Quality of Life Assessment in Spina Bifida for Children (QUALAS-C): Development and Validation of a Novel Health-related Quality of Life Instrument. *Urology* 2016; **87**: 178–184. DOI: 10.1016/j.urology.2015.09.027.

70. **Olesen JD, Kiddoo DA, Metcalfe P**. The association between urinary continence and quality of life in paediatric patients with spina bifida and tethered cord. *Paediatr Child Health* 2013; **18**: 32, DOI: 10.1093/pch/18.7.e32.

71. **Baka-Ostrowska M, Bolong DT, Persu C, Tøndel C, Steup A, Lademacher C, *et al.***. Efficacy and safety of mirabegron in children and adolescents with neurogenic detrusor overactivity: An open-label, phase 3, dose-titration study. *Neurourol Urodyn* 2021; **40** (6): 1490–1499. DOI: 10.1002/nau.24657.

72. **Pompermaier J, Andrade MCde, Cruz MLda, Macedo Júnior A**. Translation And Validation Of The Brazilian Version Of The “Quality Of Life Assessment In Spina Bifida” Questionnaire For Children And Teenagers. *Rev Paul Pediatr* 2021; **39**: 2019312, DOI: 10.1590/1984-0462/2021/39/2019312.

73. **Kawahara T, Sugita Y, Momose H, Szymanski KM, Hida E, Yamazaki A**. Development and validation of the Japanese version of the Quality of Life Assessment of Spina Bifida in Teenagers (QUALAS -T-J). *Pediatr Int* 2019; **61** (12): 1232–1238. DOI: 10.1111/ped.14003.

74. **Kawahara T, Sugita Y, Momose H, Szymanski KM, Hida E, Yamazaki A**. Development and Validation of the Japanese Version of Quality of Life Assessment of Spina Bifida in Children (QUALAS-C-J). *Pediatr Int* 2021; **63** (4): 423–429. DOI: 10.1111/ped.14416.

75. **Kreukels BPC, Köhler B, Nordenström A, Roehle R, Thyen U, Bouvattier C, *et al.***. Gender Dysphoria and Gender Change in Disorders of Sex Development/Intersex Conditions: Results From the dsd-LIFE Study. *J Sex Med* 2018; **15** (5): 777–785. DOI: 10.1016/j.jsxm.2018.02.021.

76. **Rapp M, Duranteau L, Grift TC**. Response to commentary re 'Self- and proxy-reported outcomes after surgery in people with disorders/differences of sex development (DSD) in Europe (dsd-LIFE).' *J Pediatr Urol* 2021; **17** (3): 368–369. DOI: 10.1016/j.jpurol.2021.02.025.

77. **Brinkmann L, Schuetzmann K, Richter-Appelt H**. ORIGINAL RESEARCH–INTERSEX AND GENDER IDENTITY DISORDERS: Gender Assignment and Medical History of Individuals with Different Forms of Intersexuality: Evaluation of Medical Records and the Patients' Perspective. *J Sex Med* 2007; **4** (4): 964–980. DOI: 10.1111/j.1743-6109.2007.00524.x.

78. **E B, S B, P L, TC van de G, A N, M R, *et al.***. Early Genital Surgery in Disorders/Differences of Sex Development: Patients Perspectives. *Yearbook of Paediatric Endocrinology* 2021; **50**: 913, DOI: 10.1530/ey.18.6.9.

79. **Szymanski KM, Whittam B, Kaefer M, Frady H, Cain MP, Rink RC**. What about my daughter's future? Parental concerns when considering female genital restoration surgery in girls with congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr Urol* 2018; **14** (5): 417.e1–417.e5. DOI: 10.1016/j.jpurol.2018.07.010.

80. **WISNIEWSKI AMYB, MIGEON CLAUDEJ, MALOUF MATTHEWA, GEARHART JOHNP**. Psychosexual Outcome In Women Affected By Congenital Adrenal Hyperplasia Due To 21-hydroxylase Deficiency. *J Urol* 2004; **171** (6 Part 1): 2497–2501. DOI: 10.1097/01.ju.0000125269.91938.f7.

81. **Krege S, Walz KH, Hauffa BP, Körner I, Rübben H**. Long-term follow-up of female patients with congenital adrenal hyperplasia from 21-hydroxylase deficiency, with special emphasis on the results of vaginoplasty. *BJU Int* 2000; **86** (3): 253–258. DOI: 10.1046/j.1464-410x.2000.00789.x.

82. **Schönbucher V, Schweizer K, Rustige L, Schützmann K, Brunner F, Richter-Appelt H**. Sexual Quality of Life of Individuals with 46,XY Disorders of Sex Development. *J Sex Med* 2012; **9** (12): 3154–3170. DOI: 10.1111/j.1743-6109.2009.01639.x.

83. **Köhler B, Kleinemeier E, Lux A, Hiort O, Grüters A, Thyen U**. Satisfaction With Genital Surgery and Sexual Life of Adults With XY Disorders of Sex Development. *Obstet Gynecol Surv* 2012; **67** (6): 339–341. DOI: 10.1097/ogx.0b013e318259bef1.

84. **Schober JM**. Sexual Behaviors, Sexual Orientation And Gender Identity In Adult Intersexuals: A Pilot Study. *J Urol* 2001; **165**: 2350–2353. DOI: 10.1097/00005392-200106001-00033.

85. **Friseń L, Nordenström A, Falhammar H, Filipsson H, Holmdahl G, Janson PO, *et al.***. Gender Role Behavior, Sexuality, and Psychosocial Adaptation in Women with Congenital Adrenal Hyperplasia due to *CYP21A2* Deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 2009; **94** (9): 3432–3439. DOI: 10.1210/jc.2009-0636.

86. **Kanhere M, Fuqua J, Rink R, Houk C, Mauger D, Lee PA**. Psychosexual development and quality of life outcomes in females with congenital adrenal hyperplasia. *Int J Pediatr Endocrinol* 2015; **2015** (1): 21, DOI: 10.1186/s13633-015-0017-z.

87. **Nordenstrom A, Frisen L, Falhammar H**. Sexual Function and Surgical Outcome in Women with Congenital Adrenal Hyperplasia Due to CYP21A2 Deficiency: Clinical Perspective and the Patients' Perception. *Yearbook of Urology* 2010; **2011**: 227–228. DOI: 10.1016/j.yuro.2010.12.017.

88. **D'Alberton F, Assante MT, Foresti M, Balsamo A, Bertelloni S, Dati E, *et al.***. Quality of Life and Psychological Adjustment of Women Living with 46,XY Differences of Sex Development. *J Sex Med* 2015; **12** (6): 1440–1449. DOI: 10.1111/jsm.12884.

89. **Hou L, Zhao M, Fan L, Cao B, Chen J, Cui Y, *et al.***. Correction to: One hundred twelve cases of 46, XY DSD patients after initial gender assignment: a short-term survey of gender role and gender dysphoria. *Orphanet J Rare Dis* 2021; **17** (1): 416, DOI: 10.1186/s13023-022-02296-8.

90. **Johannsen TH, Ripa CPL, Mortensen EL, Main KM**. Quality of life in 70 women with disorders of sex development. *Eur J Endocrinol* 2006; **155** (6): 877–885. DOI: 10.1530/eje.1.02294.

91. **Şentürk Pilan B, Özbaran B, Çelik D, Özcan T, Özen S, Gökşen D, *et al.***. Quality of Life and Psychological Well-being in

Children and Adolescents with Disorders of Sex Development. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2021; **13** (1): 23–33. DOI: 10.4274/jcrpe.galenos.2020.2020.0141.

92. **Cassia Amaral R, Inacio M, Brito VN, Bachega TASS, Oliveira AA, Domenice S, *et al.***. Quality of life in a large cohort of adult Brazilian patients with 46,XX and 46,XY disorders of sex development from a single tertiary centre. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2015; **82** (2): 274–279. DOI: 10.1111/cen.12572.

93. **Baayen C, Feuillet F, Clermidi P, Crétolle C, Sarnacki S, Podevin G, *et al.***. Validation of the French versions of the Hirschsprung's disease and Anorectal malformations Quality of Life (HAQL) questionnaires for adolescents and adults. *Health Qual Life Outcomes* 2017; **15** (1): 24, DOI: 10.1186/s12955-017-0599-7.

94. **Hanneman MJG, Sprangers MAG, De Mik EL, Heurn ELW van, De Langen ZJ, Looyaard N, *et al.***. Quality of life in patients with anorectal malformation or hirschsprung's disease. *Dis Colon Rectum* 2001; **44** (11): 1650–1660. DOI: 10.1007/bf02234386.

95. **Wigander H, Nisell M, Frenckner B, Wester T, Brodin U, Öjmyr-Joelsson M**. Quality of life and functional outcome in Swedish children with low anorectal malformations: a follow-up study. *Pediatr Surg Int* 2019; **35** (5): 583–590. DOI: 10.1007/s00383-018-04431-8.

96. **Hassink EAM, Rieu PNMA, Brugman ATM, Festen C**. Quality of life after operatively corrected high anorectal malformation: A long-term follow-up study of patients aged 18 years and older. *J Pediatr Surg* 1994; **29** (6): 773–776. DOI: 10.1016/0022-3468(94)90367-0.

97. **Poley MJ, Stolk EA, Tibboel D**. Short term and long term health related quality of life after congenital anorectal malformations and congenital diaphragmatic hernia. *Arch Dis Child* 2004; **89** (9): 836–841. DOI: 10.1136/adc.2002.016543.

98. **Amae S, Hayashi J, Funakosi S, Kamiyama T, Yoshida S, Ueno T, *et al.***. Postoperative psychological status of children with anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2008; **24** (3): 293–298. DOI: 10.1007/s00383-007-2077-5.

99. **Goyal A, Williams JM, Kenny SE, Lwin R, Baillie CT, Lamont GL, *et al.***. Functional outcome and quality of life in

anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2006; **41** (2): 318–322. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2005.11.006.

100. **Ludman L, Spitz L**. Psychosocial adjustment of children treated for anorectal anomalies. *J Pediatr Surg* 1995; **30** (3): 495–499. DOI: 10.1016/0022-3468(95)90065-9.

101. **Ludman L, Spitz L, Kiely EM**. Social and emotional impact of faecal incontinence after surgery for anorectal abnormalities. *Arch Dis Child* 1994; **71** (3): 194–200. DOI: 10.1136/adc.71.3.194.

102. **Versteegh HP, Hondel D van den, IJsselstijn H, Wijnen RMH, Sloots CEJ, Blaauw I de**. Cloacal malformation patients report similar quality of life as female patients with less complex anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2016; **51** (3): 435–439. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2015.07.020.

103. **Funakosi S, Hayashi J, Kamiyama T, Ueno T, Ishii T, Wada M, *et al.***. Psychosocial liaison-consultation for the children who have undergone repair of imperforate anus and Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg* 2005; **40** (7): 1156–1162. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2005.03.059.

104. **Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, Sprangers MA**. Quality of life and disease-specific functioning of patients with anorectal malformations or Hirschsprung's disease: a review. *Arch Dis Child* 2011; **96** (4): 398–406. DOI: 10.1136/adc.2007.118133.

105. **Aasland A, Diseth TH**. Can the Harter Self-Perception Profile for Adolescents (SPPA) be used as an indicator of psychosocial outcome in adolescents with chronic physical disorders? *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1999; **8** (2): 78–85. DOI: 10.1007/s007870050088.

106. **Elstad EA, Taubenberger SP, Botelho EM, Tennstedt SL**. Beyond incontinence: the stigma of other urinary symptoms. *J Adv Nurs* 2010; **66** (11): 2460–2470. DOI: 10.1111/j.1365-2648.2010.05422.x.

107. **Catti M, Paccalin C, Rudigoz R-C, Mouriquand P**. Quality of life for adult women born with bladder and cloacal exstrophy: A long-term follow up. *J Pediatr Urol* 2006; **2** (1): 16–22. DOI: 10.1016/j.jpurol.2005.07.002.

108. **LEE CELINE, REUTTER HEIKOM, GRAssER MELANIEF, FISCH MARGIT, NOEKER MEINOLF**. Gender-associated differences in the psychosocial and developmental outcome in patients affected with the bladder exstrophy-epispadias complex. *BJU Int* 2006; **97** (2): 349–353. DOI: 10.1111/j.1464-410x.2005.05910.x.

109. **EBERT A, SCHEUERING S, SCHOTT G, ROESCH WH**. Psychosocial And Psychosexual Development In Childhood And Adolescence Within The Exstrophy-epispadias Complex. *J Urol* 2005; **174** (3): 1094–1098. DOI: 10.1097/01.ju.0000169171.97538.ed.

110. **Taskinen S, Suominen JS, Mattila AK**. Health-related Quality of Life and Mental Health in Adolescents and Adults Operated for Bladder Exstrophy and Epispadias. *Urology* 2015; **85** (6): 1515–1519. DOI: 10.1016/j.urology.2015.02.020.

111. **Dellenmark-Blom M, Sjöström S, Abrahamsson K, Holmdahl G**. Health-related quality of life among children, adolescents, and adults with bladder exstrophy–epispadias complex: a systematic review of the literature and recommendations for future research. *Qual Life Res* 2019; **28** (6): 1389–1412. DOI: 10.1007/s11136-019-02119-7.

112. **Wigander H, Frenckner B, Wester T, Nisell M, Öjmyr-Joelsson M**. Translation and cultural adaptation of the Hirschsprung's Disease/Anorectal Malformation Quality of life Questionnaire (HAQL) into Swedish. *Pediatr Surg Int* 2014; **30** (4): 401–406. DOI: 10.1007/s00383-014-3478-x.

113. **Izard JP**. The emerging role of patient reported outcomes in urology. *Can Urol Assoc J* 2017; **11** (12): 411. DOI: 10.5489/cuaj.5007.

114. **Sisodia RC, Rodriguez JA, Sequist TD**. Digital disparities: lessons learned from a patient reported outcomes program during the COVID-19 pandemic. *J Am Med Inform Assoc* 2021; **28** (10): 2265–2268. DOI: 10.1093/jamia/ocab138.

115. **Tasian GE, Ellison JS**. Measuring patient-centered outcomes: The need to move beyond quality of life. *J Pediatr Urol* 2021; **17** (4): 444. DOI: 10.1016/j.jpurol.2021.03.033.